

## Imagerie

# Imagerie des anomalies urinaires en anténatal

**RÉSUMÉ :** Les anomalies congénitales des reins et des voies urinaires affectent 1/500 naissances vivantes et représentent 20 % de l'ensemble des anomalies majeures fœtales.

On oppose les anomalies obstructives des voies urinaires, avec notamment les obstructions pyélo-urétérales et vésico-urétérales, les reflux vésico-urétéraux et les valves de l'urètre postérieur, aux anomalies non obstructives des voies urinaires qui regroupent en particulier les méga-uretères primitifs, les agénésies rénales uni- ou bilatérales et les extrophies vésicales.

Les reins hyperéchogènes et kystiques recouvrent de nombreuses pathologies, à savoir la maladie rénale multikystique (polykystose rénale autosomique récessive et polykystose rénale autosomique dominante), la mutation *HNF-1β* et certains syndromes géniques (les syndromes de Bardet-Biedl et Meckel-Gruber en particulier).

La réalisation d'échographies fœtales permet de détecter la majorité de ces malformations. L'IRM fœtale, technique d'imagerie de 2<sup>e</sup> intention, trouvera son intérêt dans le bilan de malformations complexes.



**Y. CHITRIT**

Service de Gynécologie-Obstétrique,  
Hôpital Universitaire Robert-Debré, Paris.

Les anomalies congénitales des reins et des voies urinaires (CAKUT des Anglo-Saxons pour *Congenital anomalies of the kidney and urinary tract*) affectent 1/500 naissances vivantes et représentent 20 % de l'ensemble des anomalies majeures fœtales. La réalisation d'échographies fœtales permet de détecter la majorité de ces malformations. L'IRM fœtale, technique d'imagerie de 2<sup>e</sup> intention, trouvera son intérêt dans le bilan de malformations complexes.

### Anomalies obstructives des voies urinaires

La dilatation des voies urinaires est l'un des plus fréquents diagnostics prénatals échographiques, affectant 1 à 5 % des grossesses. Les paramètres ultrasonores, ainsi que leurs valeurs normales,

inclus dans la nouvelle classification [1] des dilatations des voies urinaires, sont rapportés dans le **tableau I**.

#### 1. Dilatation transitoire des voies urinaires

Elle concerne essentiellement les pyélons (diamètre antéro-postérieur < 6 mm et < 8 mm aux 2<sup>e</sup> et 3<sup>e</sup> trimestres respectivement, dans la majorité des cas), disparaît en postnatal et serait en rapport avec des rétrécissements ou des replis naturels des voies urinaires.

#### 2. Obstruction de la jonction urétéro-pelvienne

Le marqueur de cette anomalie est la mise en évidence d'un bassin et de calices dilatés sans dilatation des uretères (hydronéphrose). D'éthiopathogénie incertaine, cette condition concerne

## Imagerie

Paramètres échographiques	Valeurs et résultats normaux	Valeurs et résultats pathologiques
<b>Bassinets</b> • de 16 à 27 SA • au-delà de 28 SA	Diamètre antéro-postérieur • < 4 mm • < 7 mm	Diamètre antéro-postérieur • ≥ 7 mm • ≥ 10 mm
<b>Aspect des calices</b>	Non dilatés	Dilatation calicelle périphérique
<b>Uretère</b>	Non dilaté	Dilaté
<b>Épaisseur du parenchyme rénal</b>	Appréciation subjective	Aminci
<b>Apparence du parenchyme rénal</b>	DCM présente et normale	DCM anormale, kystes, hyperéchogénicité
<b>Vessie</b> • < 28 SA • ≥ 28 SA	Diamètre longitudinal • < 30 mm • < 50 mm	Diamètre longitudinal • ≥ 30 mm • ≥ 50 mm
<b>Paroi vésicale</b>	Non épaissie (< 2 mm)	Épaissie (> 2 mm)
<b>Urètre postérieur</b>	Non dilaté	Dilaté (miction)
<b>Liquide amniotique</b>	Quantité normale	Oligoamnios (non expliqué)
DCM : différenciation cortico-médullaire ; SA : semaines d'aménorrhée.		

**Tableau I :** Paramètres échographiques relatifs aux dilatations des voies urinaires fœtales (Adapté de [1, 2]).

1 naissance sur 2000 et représente 10 à 30 % des cas de dilatation rénale anténatale [2]. Au 3<sup>e</sup> trimestre, la dilatation est considérée comme légère si le diamètre antéro-postérieur est supérieur à 7 mm, modéré s'il est compris entre 10 et 15 mm et sévère s'il excède 15 mm.

Devant une dilatation des pyélon, il est important d'évaluer le caractère uni- ou bilatéral de la dilatation, l'aspect des calices centraux et périphériques (dilatés ou non) et l'apparence du cortex rénal (aminci, hyperéchogène, avec ou sans kyste). Des anomalies rénales ou extrarénales sont présentes dans 12 à 25 % des cas d'obstruction de la jonction urétéro-pelvienne (JUP). Notamment, des résultats contradictoires [3] ont été publiés concernant l'association d'une dilatation du bassinets à des anomalies chromosomiques. Les principaux diagnostics différentiels incluent le reflux, la dilatation transitoire, l'obstruction de la jonction vésico-urétérale et la dysplasie rénale multikystique. Le pronostic de cette anomalie est globalement bon.

### 3. Obstruction de la jonction urétéro-vésicale

Responsable de 5 à 10 % des cas de dilatation des voies urinaires [2, 4, 5], souvent bilatérale, son diagnostic est basé sur la mise en évidence d'un uretère et d'un bassinets (et de calices) dilatés sans anomalie vésicale. L'obstruction de la jonction urétéro-vésicale (JUV) est due à une dysfonction du bas uretère et son pronostic est en général bon.

### 4. Reins et systèmes collecteurs duplex

Les dilatations pyéliqués secondaires à un urétérocèle ou à une implantation ectopique d'un uretère [2, 4] représentent 5 à 7 % des dilatations urinaires diagnostiquées en prénatal. Les duplications réno-urinaires peuvent survenir sans dilatation mais sont plus souvent reconnues lorsqu'une dilatation s'est développée. Le plus fréquemment, l'uretère drainant la moitié supérieure du rein a une insertion ectopique (en dedans et en bas du site d'insertion clas-

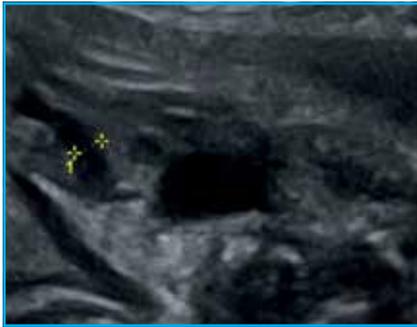
sique vésical), parfois très inhabituelle (utérus, vagin ou urètre chez la fille et vésicule séminale ou urètre spongieux chez le garçon), et est le plus souvent obstructif associé à un urétérocèle. Inversement, l'uretère drainant la moitié inférieure du rein est volontiers refluant. Dans certains cas, le parenchyme de la moitié obstructive peut être dysplasique. Le diagnostic prénatal des systèmes doubles (duplex) peut être difficile et nécessiter la réalisation d'une uro-IRM.

### 5. Reflux vésico-urétéral

Défini comme un flux urinaire rétrograde de la vessie vers les voies urinaires hautes [2, 4], le reflux vésico-urétéral (RVU) représente 10 à 20 % des dilatations des voies urinaires diagnostiquées en prénatal. Les causes proposées incluent une obstruction transitoire des voies de drainage vésical, des pressions élevées lors des mictions vésicales et un retard de maturation de la JUV. Ce diagnostic doit être suspecté selon son grade devant une dilatation pyélo-calicelle, plus ou moins associée à une dilatation urétérale uni- ou bilatérale et à une grosse vessie. Deux signes peuvent orienter vers le diagnostic : un épaississement pariétal pyélique et une activité fluctuante [7, 8] des bassinets ou des uretères (**fig. 1**). Il est important de diagnostiquer un RVU car il peut être responsable de séquelles rénales (jusqu'à 40 % des cas).

### 6. Valves de l'urètre postérieur

Les valves de l'urètre postérieur (VUP) sont la cause la plus fréquente des obstructions des voies urinaires basses (LUTO, pour *Lower urinary tract obstruction*). Cette pathologie affecte les fœtus mâles et associe classiquement [8] une mégavessie avec une paroi épaissie et irrégulière, une urétérohydronephrose et un urètre postérieur dilaté. Dans les formes sévères, d'autres anomalies sont retrouvées comme des reins dysplasiques, un oligoamnios, un urinome ou encore une ascite uri-



**Fig. 1 :** Uretère dilaté (diamètre 4,5 mm) avec une activité fluctuante caractérisée par des modifications de forme et de taille pendant le même examen ultrasonore.

naire. La mise en évidence d'une dilatation de l'uretère postérieur (**fig. 2**), notamment en cours d'une miction fœtale, sur une coupe sagittale médiane périnéo-pelvienne [8, 9, 10] serait pathognomonique des VUP. Les diagnostics différentiels des valves regroupent les autres causes de LUTO et de mégavessie non obstructive (**tableau II**).

Comparé au reflux, le diagnostic prénatal de VUP est d'autant plus probable [8] que l'uretère postérieur est dilaté, que la paroi vésicale est épaissie, que les anomalies réno-urinaires sont bilatérales et que l'on dénote un anamnios et/ou une ascite. Le pronostic repose sur la sévérité des images échographiques (notamment rénales), sur le dosage d'électrolytes ou de protéines dans les urines ou le plasma fœtal. Des gestes *in utero*, dans certaines



**Fig. 2 :** Dilatation de l'uretère postérieur observée sur une coupe sagittale médiane du pelvis et des organes génitaux externes avec un abord fœtal périnéal. La flèche pointillée et solide visualise le col vésical et l'uretère postérieur dilaté, respectivement. On note de même une paroi vésicale épaissie (remerciements au Dr E. Vuillard).

Causes des mégavessies	
Valves de l'uretère postérieur	
Valves de l'uretère antérieur	
Atrésie urétrale	
Mégalo-uretère congénital	
Urétérocèle prolabé	
Vessie réfluante (mégavessie, méga-uretère)	
Syndrome mégavessie-microcôlon-hypopéristaltisme intestinal	
Malformation cloacale	

**Tableau II :** Causes des mégavessies (Adapté de [2]).

conditions, sont possibles, mais leur influence sur le pronostic à court et long terme reste toujours discutée. D'autres causes de LUTO incluent l'atrésie urétrale, le mégalo-uretère congénital et le syndrome de Prune Belly.

## Anomalies non obstructives des voies urinaires

### 1. Méga-uretère primitif

Dans cette condition, l'uretère est dilaté (non visible normalement chez le fœtus) en l'absence de reflux et d'obstruction. Il survient 4 fois plus fréquemment chez les garçons que chez les filles [2] et est bilatéral dans 25 % des cas. Le signe échographique le plus caractéristique est la présence d'un uretère sinueux dilaté courant d'un rein et une vessie d'aspect normal. Les mécanismes proposés incluent un péristaltisme anormal, une perméabilisation retardée ou des replis persistants de la voie urinaire.

### 2. Agénésie rénale bilatérale

La non-visualisation des deux reins en conjonction avec un anamnios et l'impossibilité d'identifier de façon prolongée une vessie fœtale [2, 4, 5] est

caractéristique d'une agénésie rénale bilatérale. Affectant 0,1 à 0,3 naissance sur 1000, cette pathologie est considérée comme létale. Les difficultés diagnostiques peuvent être levées en cas de doute par la non-reconnaissance en Doppler couleur des artères rénales.

### 3. Agénésie rénale unilatérale

L'agénésie rénale unilatérale est 3 à 4 fois plus fréquente que l'agénésie bilatérale. Elle doit être suspectée lorsqu'un seul rein (classiquement hypertrophique) est identifié et que la fosse rénale controlatérale est vide. Une recherche minutieuse [2, 4, 5] doit s'imposer afin de s'assurer de l'absence de rein ectopique. D'autres malformations devront être recherchées avec soin du fait de l'association de cette pathologie avec des syndromes et anomalies génétiques dans près de 30 % des cas [2].

### 4. D'autres anomalies sont rappelées

Il s'agit des anomalies de migration rénale (notamment le rein pelvien de diagnostic difficile), des anomalies de fusion rénale, particulièrement les reins en fer à cheval (fusion des deux reins) et l'ectopie rénale croisée [2, 4, 5].

### 5. Absence ou non-visualisation de la vessie

Plusieurs causes sont possibles pour la non-visualisation de la vessie :

- l'absence de production urinaire : les reins sont absents ou dysplasiques et il s'y associe un anamnios ou un oligoamnios [2, 4] ;
- l'incapacité de la vessie à se remplir, avec comme principale cause l'extrophie vésicale. Les clés du diagnostic prénatal [2] incluent l'absence de visualisation de la vessie dans le pelvis, une tuméfaction tissulaire adjacente à la paroi abdominale pelvienne, une insertion basse du cordon ombilical, des organes génitaux externes anormaux et un écartement des crêtes iliaques et des os pubiens [2, 4]. L'extrophie vési-

## Imagerie

### POINTS FORTS

- Les anomalies kystiques rénales peuvent être une manifestation d'un désordre génétique.
- La mise en évidence d'une dilatation de l'urètre postérieur serait pathognomonique de valves de l'urètre postérieur.
- L'absence ou la non-visualisation d'une vessie fœtale doit faire évoquer une pathologie rénale bilatérale sévère ou une extrophie vésicale.
- La visualisation d'une activité fluctuante dans des voies urinaires dilatées oriente vers un reflux.

cale devra être distinguée d'autres diagnostics comme l'extrophie cloacale et les anomalies du septum uro-rectal.

### Reins hyperéchogènes et/ou kystiques

La dysplasie rénale est un diagnostic histologique [2] reflétant soit un développement anormal précoce, soit une maturation terminale perturbée. En termes échographiques, la dysplasie rénale correspond à une variété d'images incluant des reins hyperéchogènes, voire brillants, anormaux en taille et/ou structure (différenciation cortico-médullaire [DCM] diminuée voire absente, accentuée ou inversée), avec ou sans la présence de kystes identifiables de taille et de siège variables. Ces modifications peuvent être unilatérales ou bilatérales, associées à une quantité normale ou réduite de liquide amniotique. Avant de rechercher une néphropathie [11], les diagnostics d'anomalie du tractus réno-urinaire (dysplasie rénale obstructive et dysplasie rénale multikystique) et de kyste solitaire doivent être exclus.

#### 1. La maladie rénale multikystique

Elle regroupe deux pathologies :

– la polykystose rénale autosomique récessive (PKRAR) (**fig. 3**) a une incidence de 1 pour 20 000 naissances vivantes et résulte de mutations d'un



**Fig. 3 :** Rein volumineux, hyperéchogène, avec une différenciation cortico-médullaire inversée observée à 34 SA chez un fœtus présentant une polykystose rénale autosomique récessive.

grand gène (*PKHD1*) situé sur le bras court du chromosome 6 (6p12). Les aspects échographiques de la PKRAR incluent des reins augmentés bilatéralement de taille (1,5 à 15 DS), hyperéchogènes avec une DCM souvent inversée ou absente et la présence de kystes non constants (28 % des cas) essentiellement médullaires [11, 12]. Un oligoamnios, voire un anamnios, est dans la majorité des cas noté dès le milieu du 2<sup>e</sup> trimestre de la grossesse ;

– la polykystose rénale autosomique dominante (PKRAD) est plus fréquente que la PKRAR avec un portage du gène anormal estimé à 1/1 000 dans la population générale. Les mutations impliquées concernent les gènes *PKQ1*, *PKD2et PKD3*. Des antécédents familiaux sont fréquemment rapportés. Les caractéristiques échographiques prénatales [2, 11, 12, 13] incluent des reins modérément augmentés de volume (1 DS à 5 DS), avec un cortex hyperéchogène et une médullaire hyperéchogène résultant d'une augmentation de

la DCM, des kystes peu fréquents (11 % dans une étude) et volontiers de localisation corticale ou sous-capsulaire. Le volume de liquide amniotique est normal dans la majorité des cas et le diagnostic est suspecté au 3<sup>e</sup> trimestre.

#### 2. Les syndromes géniques

>>> **Le syndrome de Bardet-Biedl :** les reins sont modérément augmentés de taille (+ 1 SD à + 4 SD) avec une absence de DCM et des kystes présents dans 1/4 des cas, de localisation essentiellement médullaire. La clé du diagnostic prénatal est la mise en évidence d'une polydactylie.

>>> Les kystes rénaux sont présents chez la majorité des fœtus présentant un **syndrome de Meckel-Gruber**. Ces kystes sont fins, essentiellement de localisation médullaire, associés à une perte de la DCM avec des reins hyperéchogènes nettement augmentés de taille (moyenne + 5 DS). S'y associent des malformations qui feront le diagnostic, à savoir un défaut occipital avec ou sans encéphalocèle, une anomalie vermienne ou une malformation de Dandy-Walker.

>>> **Le syndrome d'Ivemark (type II)**, de diagnostic anténatal difficile, doit être évoqué devant un oligoamnios sévère, des anomalies hétérotaxiques, et des reins augmentés de volume, hyperéchogènes et fréquemment kystiques (kystes cortico-médullaires).

>>> **Des reins hyperéchogènes et kystiques** [2, 12] peuvent être présents :

– dans d'autres pathologies de transmission autosomique récessive comme le syndrome de Jarcho-Levin (dysplasie spondylo-thoracique), le syndrome de Beemer (micromélie, côtes courtes), et les syndromes de Fryns, de Jeune et de Zellweger ;

– dans certaines maladies de transmission autosomique dominante (sclérose tubéreuse, syndrome de Beckwith-Wiedemann) ;

- dans plusieurs anomalies chromosomiques (trisomie 13, 18, 21);
- dans d'autres pathologies rénales comme la néphronoptose, les maladies glomérulokystiques;
- dans certains syndromes néphrologiques congénitaux et néphropathies acquises (thrombose des veines rénales);
- dans certaines associations (Vacterl, association oro-faciale liée à l'X).

### 3. Mutations *HNF-1β*

Codées par le gène *TCF2*, les mutations *HNF-1β* (*Hepatocyte nuclear factor-1β*) devront être évoquées *in utero* devant une dysplasie rénale multikystique, des reins kystiques et/ou hypoplasiques ou dysplasiques (hyperéchogènes et avec perte de la DCM). Une mutation *HNF-1β* est d'autant plus fréquente [12, 14] que les anomalies rénales sont bilatérales, que des kystes sont présents (surtout sous-capsulaires ou corticaux) et que les reins apparaissent hyperéchogènes et dédifférenciés.

Ainsi, devant des reins hyperéchogènes et kystiques, la clé du diagnostic [2, 11, 12] est la démonstration d'anomalies associées. Si aucune malformation n'est retrouvée, les diagnostics les plus fréquents seront la maladie rénale multikystique (PKRAR ou PKRAD) et la mutation *HNF-1β*. Enfin, certains reins hyperéchogènes sont considérés comme une variante de la normale si aucune pathologie n'est démontrée.

### ■ Hypodysplasies rénales

Associant une réduction de néphrons (hypoplasie) et une désorganisation architecturale (dysplasie), les hypodysplasies rénales sont plus rarement détectées en prénatal. On peut considérer que des reins mesurant moins de 2 DS par rapport à la moyenne sont trop petits [5, 12].

**>>> L'hypodysplasie rénale** peut s'associer à une néphropathie de reflux

ou à une obstruction des voies urinaires.

**>>> Les hypodysplasies de causes génétiques** regroupent certains phénotypes exprimés par la mutation *HNF-1β*, certains syndromes (rein-colobome, TOR) et certaines anomalies chromosomiques.

**>>> La dysgénésie tubulaire congénitale** est une pathologie fœtale caractérisée par l'absence de développement des tubules proximaux [2, 12]. Elle peut être d'origine héréditaire (de transmission autosomique récessive) ou acquise *via* un dérèglement du système rénine-angiotensine (syndrome transfuseur-transfusé, médicaments induisant un bloc du système rénine-angiotensine, hémochromatose).

**>>> Les causes maternelles et environnementales** comme l'alcool, les drogues et la dénutrition.

### ■ La dysplasie rénale multikystique

Elle est fréquente et le plus souvent unilatérale. Son diagnostic [2, 5, 12] repose sur la mise en évidence de kystes de taille et nombre variables non communicants, d'un stroma hyperéchogène, d'un cortex anormal, de contours irréguliers et de l'absence de systèmes collecteurs. De bon pronostic lorsqu'elle est unilatérale, la dysplasie rénale multikystique peut être bilatérale 1 fois sur 15 et associée alors à un oligoamnios sévère et de pronostic très péjoratif.

### BIBLIOGRAPHIE

1. NGUYEN HT, BENSON C, BROMLEY B *et al*. Multidisciplinary consensus on the classification of prenatal and postnatal urinary tract dilatation (UTD classification system). *J Pediatr Urol*, 2014; 10:982-998.
2. ODIBO AO, DICKE JM. Fetal Genitourinary tract. In Norton ME, Scoutt LM & Feldstein VA editor. Callen's ultrasonogra-

phy in obstetrics and gynecology. *Elsevier* (6<sup>th</sup> edition), 2017:503-538.

3. OZERCHOWSKI KM, BERGHELLA V. Isolated fetal pyelectasis and the risk of Down syndrome: a meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2013;42:615-621.
4. CASSART M. Pathologies urologiques du fœtus. In Garel C & Cassart M éditeurs. Imagerie du fœtus au nouveau-né. *Lavoisier Médecine Sciences*, 2016:441-465.
5. SAVIDOU M, DHILLON HK. Urinary tract anomalies. In Coady M & Bower S éditeurs. Twining's textbook of fetal abnormalities. *Churchill Livingstone Elsevier* (3<sup>rd</sup> edition), 2015:479-517.
6. SORANTIN E, FOTTER R, AIGNER R *et al*. The sonographically thickened wall of the upper urinary tract system: correlation with other imaging methods. *Pediatr Radiol*, 1997;27:667-671.
7. ANDERSON NA, ALLAN RB, ABBOTT GD. Fluctuating fetal or neonatal renal pelvis: marker of high-grade vesicoureteral reflux. *Pediatr Nephrol*, 2004;19:749-753.
8. CHITRIT Y, BOURDON M, KORB D. Posterior urethral valves and vesicoureteral reflux: can prenatal ultrasonography distinguish between these two conditions in male fetuses? *Prenat Diagn*, 2016;36:831-837.
9. BOOPATHY VS. Sonography of fetal micturition. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2004;24:659-663.
10. COHEN HL, ZINN HL, PATEL A *et al*. Prenatal sonographic diagnosis of posterior urethral valves: identification of valves and thickening of the posterior urethral wall. *J Clin Ultrasound*, 1998;26:366-370.
11. CHAUMOITRE K, BRUN M, CASSART M *et al*. Differential diagnosis of fetal hyperchogenic cystic kidneys unrelated to renal tract anomalies: a multicenter study. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2006;28:911-917.
12. AVNI F. Néphropathies fœtales et pathologies des surrénales. In Garel C & Cassart M éditeurs. Imagerie du fœtus au nouveau-né. *Lavoisier Médecine Sciences*, 2016:466-492.
13. BRUN M, MAUGEY-LAULOMB B, EURIN D *et al*. Prenatal sonographic patterns in autosomal dominant polycystic kidney disease: a multicenter study. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2004;24:55-61.
14. ULINSKI T, LESCURE S, BEAUFILS S *et al*. Renal phenotypes related to hepatocyte nuclear factor-1β (*TCF2*) mutations in a pediatric cohort. *J Am Soc Nephrol*, 2006;17:497-503.

L'auteur a déclaré ne pas avoir de conflits d'intérêts concernant les données publiées dans cet article.