

Polykystose hépatique

Qu'est-ce que la polykystose hépatique?

La polykystose hépatique est une maladie génétique que vous avez probablement héritée d'un de vos parents. Cela signifie que d'autres personnes de votre famille pourraient aussi avoir une polykystose hépatique. Les maladies génétiques sont provoquées par des mutations (petites modifications) dans votre ADN. Dans la polykystose hépatique, ces mutations provoquent le développement de plusieurs kystes (souvent > 10) dans le foie. Un kyste est comme un sac fermé rempli de liquide. L'accumulation de plusieurs kystes et/ou l'augmentation en taille d'un seul kyste peuvent provoquer l'augmentation de la taille du foie. De nombreux patients atteints de polykystose hépatique ont également des kystes dans leurs reins.

Qui est touché?

Beaucoup de patients atteints de polykystose hépatique n'ont aucun symptôme. Le plus souvent, les kystes sont diagnostiqués de manière fortuite. 80 % des patients atteints de polykystose hépatique et présentant des symptômes sont des femmes. Cette maladie génétique est généralement diagnostiquée entre 30 et 40 ans.

Pourquoi mes kystes poussent-ils ?

Chez les patients atteints de polykystose hépatique, il y a de grandes différences dans l'évolution des kystes. Le seul facteur connu qui augmente la vitesse d'augmentation de la taille des kystes sont les œstrogènes, les hormones de croissance féminines. C'est la raison pour laquelle la plupart des patients présentant des symptômes évolutifs sont des femmes en âge de procréation. Cette vitesse d'augmentation en taille ralentit lorsque le taux d'œstrogènes diminue après la ménopause.

Quels symptômes peuvent survenir?

La majorité des patients n'ont pas de problème lié aux kystes hépatiques. Cependant, l'augmentation en taille persistante des kystes peut entraîner une augmentation de la taille du foie jusqu'à 10 fois sa taille normale.

Cette déformation du foie peut provoquer des symptômes tels que la sensation de gêne et des douleurs abdominale, le manque d'appétit, la satiété précoce, le reflux gastrique, les nausées, l'essoufflement, les limitations physiques, la fatigue, l'anxiété. Une des plaintes plus fréquentes des patients est la déformation abdominale provoquant une déformation de l'image de soi.

Comment le diagnostic de polykystose hépatique est-il posé?

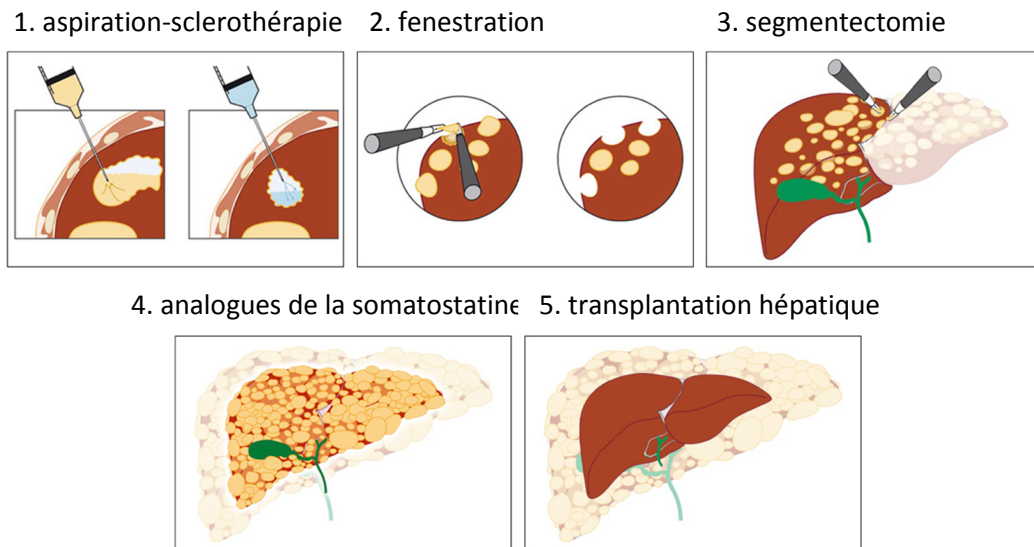
Votre médecin peut poser le diagnostic à l'aide d'une échographie, d'un scanner ou d'une IRM. Lorsqu'il y a 10 kystes ou plus dans le foie, le diagnostic d'une polykystose hépatique est fait.

Que peut faire mon médecin?

Comme les kystes hépatiques ne causent normalement aucun problème, il n'est souvent pas nécessaire de les traiter.

Toutefois, plusieurs options de traitement sont disponibles en cas de symptômes:

- 1) Perforation des kystes de grande taille et le «brûlage» de leur paroi avec, par exemple, de l'éthanol. Cette technique s'appelle souvent aspiration-sclérotérapie.
- 2) Elimination chirurgicale des kystes. Deux techniques sont possibles. L'une est appelée «fenestration du kyste». Elle consiste à drainer et vider les kystes à travers la peau.
- 3) L'autre opération chirurgicale est appelée segmentectomie. Elle consiste à retirer une partie du foie avec les kystes.
- 4) Injections répétées d'analogues de la somatostatine pouvant être utilisés pour ralentir l'augmentation en taille des kystes de petite taille.
- 5) transplantation hépatique, dernier recours dans une faible proportion de patients gravement affectés par la maladie.



La polykystose hépatique est une maladie rare. Par conséquent, vous pouvez demander à votre médecin de discuter de votre cas avec des experts de l'ERN (réseau européen de référence sur les maladies hépatologiques) s'il n'y a pas d'experts disponibles dans votre région.

Si vous avez également des kystes rénaux, vous devez consulter un néphrologue ou un spécialiste des reins.

Qu'est-ce que je peux faire?

Médicaments:

Nous conseillons aux patients de ne pas utiliser de médicament avec des œstrogènes, car les hormones féminines dans la contraception et la thérapie hormonale post ménopausique entraînent une accélération de l'augmentation en taille des kystes.

Régime alimentaire:

Il n'y a pas de régime particulier pour la polykystose hépatique. Nous vous recommandons de suivre une alimentation saine et équilibrée. Si vous avez également des kystes rénaux, nous vous recommandons un régime pauvre en sel (< 6 grammes/jour) et un apport hydrique d'environ 3 litres/jour. Cela peut aider à protéger les reins.

Planification familiale:

Vous pouvez consulter votre médecin pour obtenir des conseils sur la planification familiale et la contraception. Votre médecin peut vous conseiller la réalisation d'une consultation génétique.

Le fonctionnement de mon foie sera-t-il affecté ?

Le foie est un organe ayant de nombreuses fonctions différentes. Même avec de nombreux kystes présents dans le foie, il restera pleinement fonctionnel. Certains tests sanguins liés au foie (c'est-à-dire la GGT et la phosphatase alcaline) peuvent être plus élevés que les valeurs normales chez les patients atteints de polykystose hépatique, mais cela n'est pas normalement très inquiétant.

Quelles sont les complications de la polykystose hépatique?

Les complications de la polykystose hépatique peuvent être infectieuses, hémorragiques ou provoquer une rupture des kystes. Lorsque les kystes sont situés près d'une des veines principales du foie, cette veine peut être comprimée et cela peut causer l'accumulation de liquide dans le ventre qui s'appelle « ascite ».

Même si les complications des kystes sont rares, ce sont des complications graves qui nécessitent un traitement urgent. Par conséquent, nous vous conseillons de consulter votre médecin si vous présentez l'un des symptômes suivants: fièvre, apparition de douleurs abdominales ou augmentation rapide et inexplicable de la taille du ventre.

Est-ce que j'ai besoin d'examen médicaux?

Les patients atteints de polykystose hépatique sans symptôme n'ont pas besoin d'un suivi médical régulier. Chez les patients présentant des symptômes et qui sont soumis à un traitement, des échographies, des scanners ou des IRM sont normalement demandés pour le suivi.

Est-ce que ma famille et moi avons besoin d'être testés génétiquement?

Les résultats des tests génétiques ne vont pas avoir une influence sur le traitement que vous allez éventuellement recevoir, mais ils pourraient vous aider à choisir une contraception appropriée.

Cependant, gardez à l'esprit que la recherche d'une cause génétique de polykystose hépatique pourrait augmenter vos primes d'assurance sur la vie ou d'hypothèque. Étant donné que tous les gènes qui causent la polykystose hépatique ne sont pas encore découverts, parfois les tests génétiques ne trouvent pas la mutation responsable de la polykystose hépatique.

Est-ce que je vais développer un cancer dans mes kystes?

Non, la polykystose hépatique est une maladie bénigne et les cellules kystiques ne se transformeront pas en cancer. Les kystes peuvent cependant augmenter en taille tout au long de votre vie, ce qui peut provoquer des symptômes.

Comment puis-je trouver un spécialiste?

La polykystose hépatique est une maladie rare. Peu de médecins y sont spécialisés. Toutefois, certains hôpitaux font partie du réseau européen de maladies rares du foie, l'ERN RARE-LIVER. Cela signifie que les patients vus dans les hôpitaux du réseau peuvent bénéficier de l'expertise des spécialistes qui travaillent dans d'autres hôpitaux du réseau. Pour plus d'informations sur le ERN RARE-LIVER, visitez le site internet <https://rare-liver.eu/>.

Trouver de l'information et du soutien aux patients

Cliquez sur la section «patients» du site ERN RARE-LIVER (<https://rare-liver.eu/>).

Clause de non-responsabilité

Les informations fournies gratuitement sur notre site Web ont été compilées au mieux de notre connaissance afin de donner aux lecteurs intéressés un premier aperçu des maladies et des options de traitement. Elles ne sont destinées qu'à des fins d'information et ne remplacent en aucun cas les conseils, examens ou diagnostics personnels donnés par les médecins.