



Association entre polyarthrite rhumatoïde et polykystose rénale autosomique dominante : la première observation sénégalaise rapportée.

Association between rheumatoid arthritis and autosomal dominant polycystic kidney disease: the first reported case in Senegal.

Niasse Moustapha¹, Doun Fouda Anne Stéphanie Elodie¹, Faye Maria², Diouck Fatou Sow¹, Ndong Omar¹, Guèye Yaye Aminata Niang¹, Diallo Saïdou¹.

1. Service de Rhumatologie du CHU Aristide Le Dantec délocalisé à l'hôpital du Centre des Œuvres Universitaires de Dakar (C.O.U.D), U.C.A.D

2. Service de Néphrologie du CHU Aristide Le Dantec délocalisé à l'hôpital Militaire de Ouakam (H.M.O), U.C.A.D

Auteur correspondant : Dr Niasse Moustapha ; Maître de Conférences Agrégé, Faculté de Médecine-Pharmacie-Odonoto-stomatologie, U.C.A.D. ;E-mail : moustaphaniasse4@yahoo.fr;

Reçu le 13 Juin 2025, accepté le 27 Novembre 2025 et mise en ligne le 04 janvier 2026

Cet article est distribué suivant les termes et les conditions de la licence CC-BY

(<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/deed.fr>)

RESUME

Objectif. La coexistence entre polyarthrite rhumatoïde et polykystose rénale autosomique dominante n'a été jamais décrite au Sénégal. Nous rapportons la première observation de cette association.

Observation. Il s'agissait d'une patiente de 64 ans qui souffrait d'une polykystose rénale autosomique dominante au stade d'insuffisance rénale chronique avec extension hépatique des kystes. Après 4 ans de suivi, elle avait présenté une polyarthrite séquellaire. Les examens biologiques mettaient en évidence un syndrome inflammatoire. Les tests immunologiques montraient une négativité du facteur rhumatoïde ; cependant les anticorps anti-peptides cycliques citrullinés étaient fortement positifs avec un taux à 359,6 UI/ml. Les radiographies standards des poignets et des mains objectivaient une déminéralisation osseuse diffuse, des érosions et des géodes au niveau des os carpiens et métacarpiens. Le diagnostic d'une polyarthrite rhumatoïde associée à une polykystose rénale autosomique dominante a été retenu. La patiente était mise sous azathioprine (100 mg/jour), hydroxychloroquine (400 mg par jour) et prednisone à raison de 10 mg par jour.

Conclusion. Notre observation illustre l'existence de l'association polyarthrite rhumatoïde et polykystose rénale autosomique dominante dans notre pratique.

Mots-clés : Polyarthrite rhumatoïde, polykystose rénale autosomique dominante, Dakar.

ABSTRACT

Objective. The coexistence of rheumatoid arthritis and autosomal dominant polycystic kidney disease has never been described in Senegal. We report the first observation of this association.

Observation. The patient was a 64-year-old woman suffering from autosomal dominant polycystic kidney disease at the stage of chronic renal failure with hepatic extension of the cysts. After four years of follow-up, she developed sequelae of polyarthritis. Biological tests revealed an inflammatory syndrome. Immunological tests showed negative rheumatoid factor;

however, anti-cyclic citrullinated peptide antibodies were strongly positive with a level of 359.6 IU/ml. Standard X-rays of the wrists and hands revealed diffuse bone demineralisation, erosions and geodes in the carpal and metacarpal bones. A diagnosis of rheumatoid arthritis associated with autosomal dominant polycystic kidney disease was made. The patient was placed on azathioprine (100 mg/day), hydroxychloroquine (400 mg/day) and prednisone at a dose of 10 mg/day.

Conclusion. Our observation illustrates the existence of the association between rheumatoid arthritis and autosomal dominant polycystic kidney disease in our practice.

Keywords: *Rheumatoid arthritis, autosomal dominant polycystic kidney disease, Dakar*

1. INTRODUCTION

La polyarthrite rhumatoïde (PR) est une maladie auto-immune systémique caractérisée par une atteinte articulaire potentiellement destructrice, à prédominance périphérique acromélique, bilatérale, symétrique et des manifestations extra-articulaires [1]. Au plan immunologique, on note une positivité d'autoanticorps spécifiques, notamment le facteur rhumatoïde et les anticorps anti-peptides citrullinés [1]. La polykystose rénale autosomique dominante (PKRAD) est la maladie rénale héréditaire la plus fréquente. Elle est généralement due à un variant des gènes PKD1 ou PKD2 codant respectivement pour les polycystines 1 et 2 [2, 3]. Les polycystines 1 et 2 contrôlent la sensibilité des cellules à l'étirement membranaire [2, 3]. Ces protéines, insérées dans la membrane plasmique des cellules, forment un canal ionique permettant le passage d'ions calcium. Dans le rein des malades atteints de polykystose, du fait d'une mutation génétique, l'ouverture des canaux formés par les polycystines ne se fait pas correctement : les mouvements calciques sont réduits, déclenchant la prolifération cellulaire et la formation de kystes [2, 3]. Le caractère héréditaire de cette affection est étayé par la clinique ou l'existence d'au moins un autre cas familial de la maladie [2, 3]. La PKRAD est caractérisée par la formation de multiples kystes rénaux souvent associés à des atteintes extrarénales, le plus souvent hépatiques [2, 3]. La PKRAD et la PR sont deux affections courantes [4, 5], leur association est exceptionnelle et n'a pas encore été décrite dans la littérature à notre connaissance. Nous rapportons l'observation d'une patiente sénégalaise qui était suivie pour une PKRAD et qui avait développé par la suite une PR.

2. OBSERVATION

Il s'agissait d'une femme de 64 ans avec contexte familial de polykystose rénale, ménopausée depuis 8 ans. Elle était suivie en Néphrologie pour une polykystose rénale autosomique dominante pour laquelle l'échographie et la tomodensitométrie abdomino-pelviennes avaient mis en évidence des reins de taille normale mais avec une dédifférenciation cortico-sinusale. Les cavités excrétrices n'étaient pas dilatées. Ils contenaient de multiples kystes, dont le plus grand mesurait 21 mm dans l'axe longitudinal à gauche et 13,7 mm à droite (Figure 1). Ces kystes étaient hétérogènes et présentaient parfois des parois calcifiées. Au plan extra-rénal, une hépatomégalie était notée avec un foie hétérogène, contenant plusieurs kystes, parfois avec des parois calcifiées de taille variable mesurant jusqu'à 93 mm dans l'axe longitudinal (figure 1).

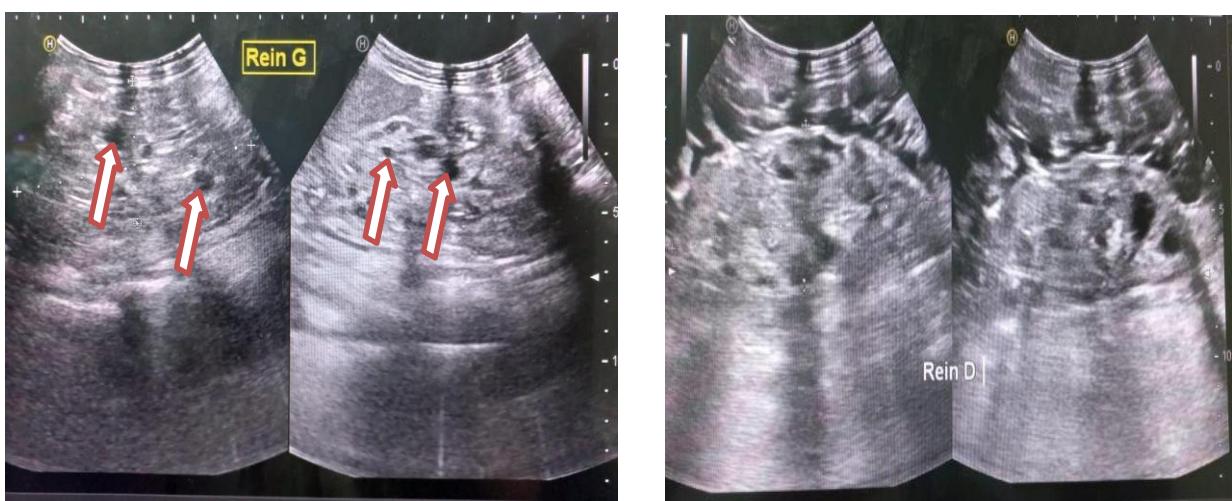


Figure 1 : Echographie des reins montrant une dédifférenciation cortico-sinusale et plusieurs kystes apparaissant sous forme d'images hypoéchogènes arrondies.

Au bout de 4 ans de suivi, la patiente a été adressée en Rhumatologie pour l'exploration d'une polyarthrite périphérique évoluant depuis un an, touchant les grosses et les petites articulations. Elle était bilatérale, symétrique, avec un gonflement des poignets et des genoux. Des déformations ankylosantes en boutonnière étaient observées au niveau des cinquièmes doigts. Les examens biologiques mettaient en évidence un syndrome inflammatoire avec une vitesse de sédimentation accélérée (75 mm à la première heure), une C-réactive protein élevée (26 mg/l) et une hyper-alpha2-globulinémie à 10,32 g/l. L'hémogramme retrouvait une anémie microcytaire hypochrome avec un taux d'hémoglobine à 8,4 g/dl. Les leucocytes et les plaquettes étaient normaux. Le taux de la créatinine sérique était de 14 mg/l et le débit de filtration glomérulaire (DFG) à 48,98 ml/min. Les tests immunologiques montraient une négativité du facteur rhumatoïde ; cependant les anticorps anti-peptides cycliques citrullinés étaient fortement positifs avec un taux à 359,6 UI/ml. Les anticorps antinucléaires étaient négatifs. Les autres paramètres biologiques testés étaient normaux, notamment la calcémie, la phosphatémie, l'ionogramme sanguin, les transaminases, l'alpha-fœtoprotéine, l'antigène HBs, la sérologie du virus de l'hépatite C et la sérologie rétrovirologique. Les radiographies standards des poignets et des mains objectivaient une déminéralisation épiphysaire en bande des métacarpiens et du carpe, des érosions et des géodes au niveau des os carpiens et métacarpiens (Figure 2).



Figure 2 : Radiographie des poignets et des mains montrant une déminéralisation épiphysaire en bandes, des érosions et des géodes carpo-métacarpiennes bilatérales du 2^{ème} rayon à droite et du 2^{ème} et 5^{ème} rayon à gauche

À la lumière de ces résultats, le diagnostic d'une PR déformante, érosive et immuno-positive, associée à une polykystose hépato-rénale a été retenu.

La patiente était mise sous azathioprine (100 mg/jour), hydroxychloroquine (400 mg par jour) et prednisone à raison de 10 mg par jour avec une dégression progressive. L'évolution sous traitement était favorable. Au bout de 6 mois, le DAS 28 (Disease Activity Score 28) était passé de 4,30 à 1,6 et le DFG de 48,98 à 52,72 ml/min.

3. DISCUSSION

L'observation que nous présentons porte sur l'association entre PR et PKRAD. La PR est le rhumatisme inflammatoire chronique le plus fréquent tant en Afrique subsaharienne qu'en Occident [5]. Sa prévalence est estimée entre 0,5 % et 1 % dans la littérature occidentale [5, 6]. Au Sénégal, la PR est la première maladie systémique dans les services de Rhumatologie et de Médecine Interne [7, 8]. La PKRAD représente la néphropathie héréditaire la plus fréquente dans le monde, avec une fréquence qui varie selon les régions et les races [4, 9, 10, 11]. Sa prévalence dans la littérature européenne est estimée à 3,96 personnes pour 10000 habitants. En Afrique, des études hospitalières ont rapporté des prévalences allant de 0,30 % au Sénégal [12], 2,08 % au Bénin [13] et 15,4 % au Nigeria [14]. Ces différentes données permettent de retenir que la PR et la PKRAD sont deux affections fréquentes ; cependant leur coexistence demeure exceptionnelle et non encore rapportée à notre connaissance. Ainsi, la rareté de cette association représente une des particularités de notre cas. Outre la rareté, notre observation présente également un intérêt diagnostique et pronostique. Au plan diagnostique, les deux pathologies sont d'origine multifactorielle, avec des facteurs de risque génétiques et épigénétiques agissant de concert [12, 15, 16]. La PR est associée aux gènes HLA-DRB1, DR-4, PTPN 22 chez les sujets caucasiens [15] et HLA-DR 10 au Sénégal [16]. La polykystose rénale est une maladie héréditaire autosomique dominante

impliquant les gènes PKD1 et PKD2 [2] et d'autres comme le gène GANAB, dont elle partage avec la polykystose hépatique [17, 18, 19] et le gène DNAJB11 qui a été récemment identifié. Ainsi, nous pouvons constater qu'il n'y a pas de facteurs génétiques communs entre les deux maladies. Toutefois, des facteurs épigénétiques partagés ont été décrits entre la PR et polykystose hépato-rénale. Parmi ces facteurs, ont été identifiés les œstrogènes qui sont impliquées dans la formation des kystes rénaux et hépatiques et dans la pathogénèse de la PR [17, 20]. Pendant la période de procréation et surtout lors des grossesses les œstrogènes et la FSH (hormone folliculo-stimulante) peuvent influencer le développement de kystes hépatiques dans la PKRAD [17]. Selon les données de la littérature, les atteintes hépatiques dans la PKRAD touchent généralement la femme à un plus jeune âge et la sévérité de l'atteinte est accentuée par les grossesses, ainsi que par la substitution hormonale en post ménopause [1]. Cela suggère la nécessité du dépistage précoce de la maladie chez les apparentés, dès qu'il y a un cas index avéré. Chez notre patiente, le diagnostic de la PKRAD était réalisé tardivement à l'âge de 60 ans, au stade d'insuffisance rénale chronique. L'insuffisance rénale se développe progressivement et devient évidente vers 50-60 ans [21], comme observé chez notre patiente. La symptomatologie articulaire était apparue après 8 ans d'évolution de la ménopause. La baisse des œstrogènes pendant cette période est associée à un risque de survenue de la PR [20]. Ce phénomène est soutenu par le fait qu'un haut niveau d'exposition aux œstrogènes pendant la ménopause est inversement associé au risque de développer une PR [22]. Au plan pronostic, la coexistence de ces deux maladies représente un cercle vicieux. En effet, la PKRAD est une cause très fréquente d'insuffisance rénale, comme ce fut le cas chez notre patient [2]. Cette insuffisance rénale constitue un frein à l'utilisation du méthotrexate qui représente le traitement de fond de première intention de la PR [23]. Devant l'inaccessibilité des biothérapies, l'azathioprine fut proposée à cause de sa faible néphro-toxicité, comparée au méthotrexate [23, 24]. Pour potentialiser son effet sur la PR qui était déjà séquellaire, son association avec l'Hydroxychloroquine et la préndisone à faible dose était adoptée.

4. CONCLUSION

La PR et la PKRAD sont deux affections fréquentes mais, exceptionnellement associées. Leur coexistence doit être envisagée chez tout patient présentant une PKRAD après la ménopause. Chacune de ces affections aggrave le pronostic de l'autre et rend sa prise en charge plus difficile. En effet, le méthotrexate qui est la molécule d'ancrage dans la PR peut aggraver l'altération de la fonction rénale en cas de PKRAD ; par conséquence cette dernière représente un frein à l'utilisation cette molécule dans la PR. Ainsi, la prise en charge optimisée de ces deux pathologies associées nécessite une étroite collaboration entre rhumatologues et néphrologues.

Conflit d'intérêt : Les auteurs déclarent ne pas avoir de liens d'intérêts.

Références

1. Cush J. Rheumatoid Arthritis. Medical Clinics of North America 2021; 105(2): 355–65.
2. Noel N and Rieu P. Pathophysiology, epidemiology, clinical presentation, diagnosis and treatment options for autosomal dominant polycystic kidney disease. Néphrologie & Thérapeutique 2015; 11(4): 213-25.
3. Hamzaouia M, Lamya G, Belliena J, Guerrot D. Atteintes cardiovasculaires associées à la polykystose rénale autosomique dominante. Néphrologie & Thérapeutique 2021; 17: 18-29.
4. Cornec Le Gall E, Olson RJ, Besse W, Heyer CM, Gainullin VG, Smith JM et al. Monoallelic Mutations to DNAJB11 Cause Atypical Autosomal-Dominant Polycystic Kidney Disease. Am J Hum Genet 2018; 102(5): 832-844.
5. Tison A. Actualités dans la polyarthrite rhumatoïde. Rev Rhum 2022; 89: 2S2-2S6.
6. Minichiello E, Semerano L, Boissier, M-C. Incidence prevalence and severity of rheumatoid arthritis in the 21st century. Rev Rhum Monographies 2017; 84(4): 303-10.
7. Niasse M, Kane B.S, Ndiaye A.A, Ndao AC, Djiba B, Fall S et al. Severity of the Rheumatoid Arthritis in Sub-Saharan Africa: Study of 403 Senegalese Observations. OJRA 2017; 7: 151-9.
8. Kane B.S, Niasse M, Ndiaye A.A, Ndao AC, Djiba B, Diack ND et al. Systemic Diseases in Dakar (Senegal): Spectrum, Epidemiological Aspect and Diagnostic Time-Limit. OJIM 2018; 8: 196-206.
9. Torres E, Harris C. Autosomal dominant polycystic kidney disease: the last 3 years. Kidney Int. 2009; 76(2): 149-68.
10. Cornec-Le Gall E, Audrézet MP, Chen JM, Hourmant M, Morin MP, Perrichot R et al. Type of PKD1 mutation influences renal outcome in ADPKD. J Am Soc Nephrol JASN 2013; 24(6): 1006-13.
11. Willey C.J, Blais J.D, Hall A.K, Krasa HB, Makin AJ, Czerwiec F et al. Prevalence of autosomal dominant polycystic kidney disease in the European Union. Nephrol Dial Transplant 2017; 32: 1356-63.
12. Kane Y, Cissé M.M, Wone I, Hamat I, Ndour F, Lemrabott AT et al. Autosomal dominant polycystic kidney disease: experience of three semi-urban units in Senegal. Health Sciences and Disease 2019; 20(6): 98-102.

13. Agboton BL, Vigan J, Azonbakin S, Sotindjo R, Yékpé P, Adjagba M et al. Autosomal dominant polycystic kidney disease (PKAD) at the CNHU-HKM of Cotonou: epidemiological, clinical and biological profile and interest of family screening. Pan African Medical Journal 2015; 22: 203.
14. Chijioke A, Aderibigbe A, Olarenwaju T.O, Makusidi AM, Oguntoyinbo AE. Prevalence and Pattern of Cystic Kidney Diseases in Ilorin, Nigeria. Saudi Journal of Kidney Diseases and Transplantation 2010; 21(6): 1172-8.
15. Bardin T, Richette P, Dieudé P. Systemic manifestations of rheumatoid arthritis. In : Guillemin L, Meyer O, Hachulla E, Sibilia J. Treaty of systemic diseases and syndromes. 6^{ème} ed. Paris : Flammarion Médecine-Sciences 2015 ; p 434-89.
16. Dieye A, Diallo S, Diatta M, Thiam, Ndiaye A, Bao O et al. Identification of HLA-DR alleles for susceptibility to rheumatoid polyarthritis in Senegal. Dakar Med 1997; 42(2): 111-3.
17. Aurélie Butscher, Olivier Phan, Olivier Bonny. Extrarenal involvement in polycystic kidney disease: clinical signs, screening and management. Revue Médicale Suisse 2017; 13: 450-6.
18. Porath B, Gainullin VG, Cornec-Le Gall E, Dillinger EK, Heyer CM, Hopp K et al. Mutations in GANAB, encoding the glucosidase iialpha subunit, cause autosomal-dominant polycystic kidney and liver disease. Am J Hum Genet 2016; 98: 1193-207.
19. Cornec Le Gall E. Mechanisms and genetics in polycystic kidney disease: a different clinical picture and prognosis depending on the gene involved. La Revue du praticien 2018; 68(5): 556-8.
20. Islander U, Jochms C, Lagerquist MK, Forsblad-d'Elia H, Carlsten H et al. Estrogens in rheumatoid arthritis, the immune system and bone. Molecular and Cellular Endocrinology 2011; 335: 14-29.
21. Joly D, Chauveau D, Richard S, Hélenon O. Insuffisance rénale et maladies kystiques du rein. Journal de Radiologie 2011; 92: 308-22.
22. Salliot C, Nguyen Y, Gelot A, Mariette X, Boutron-Ruault MC, Seror R. Un haut niveau d'exposition aux œstrogènes au cours de la vie est inversement associé au risque de développer une polyarthrite rhumatoïde après la ménopause chez les femmes de la cohorte française E3 N. Rev Rhum 2020; 87: A24-A25.
23. Garcia H, Leblond V, Goldwasser F, Bouscary D, Raffoux E, Boissel Net al. Renal toxicity of high-dose methotrexate. Néphrologie & Thérapeutique 2018; 14: S103-S113.
24. Ladrière M. Indications actuelles de l'azathioprine en néphrologie. Néphrologie & Thérapeutique 2013; 9: 8-12.