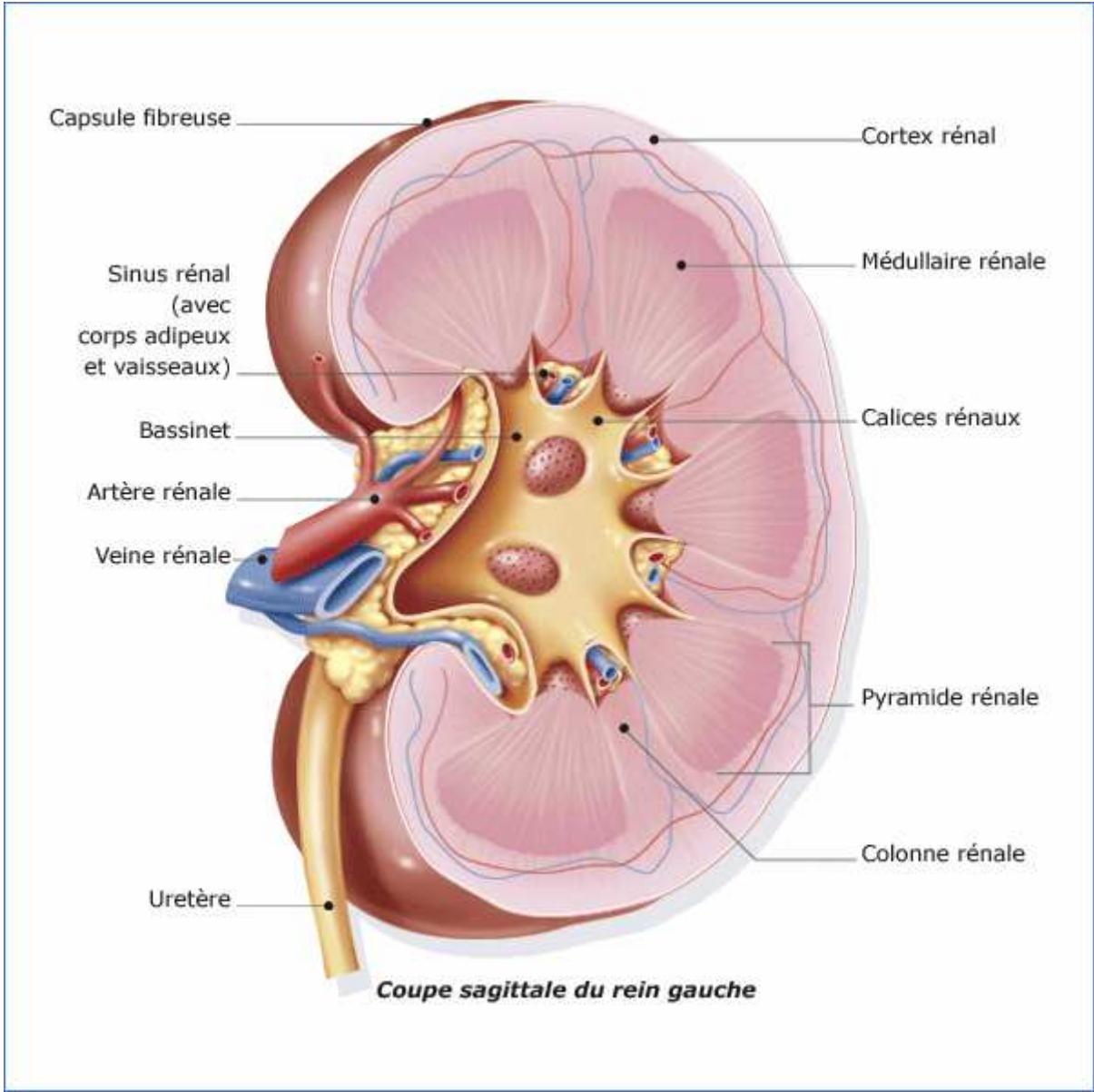
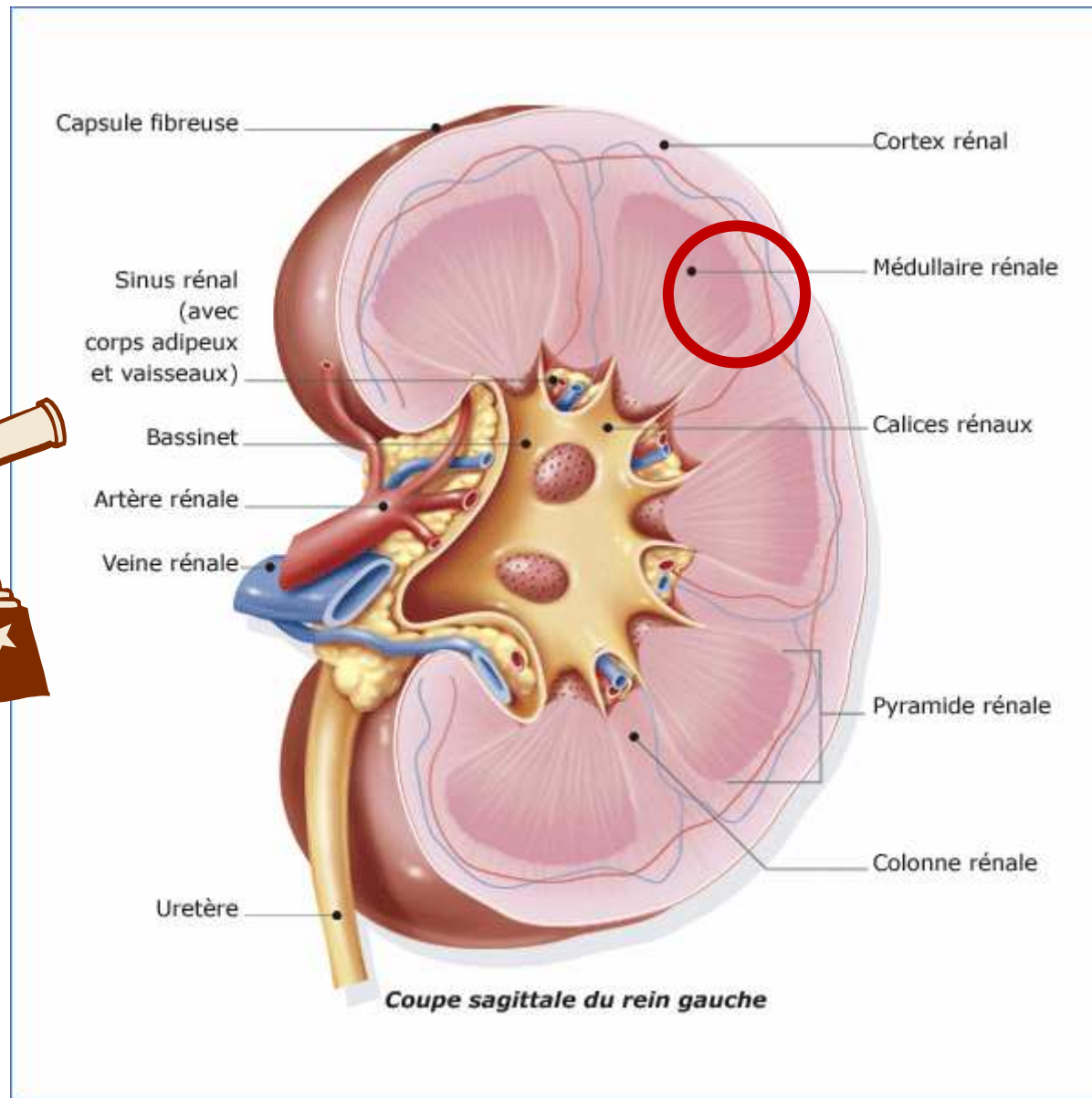


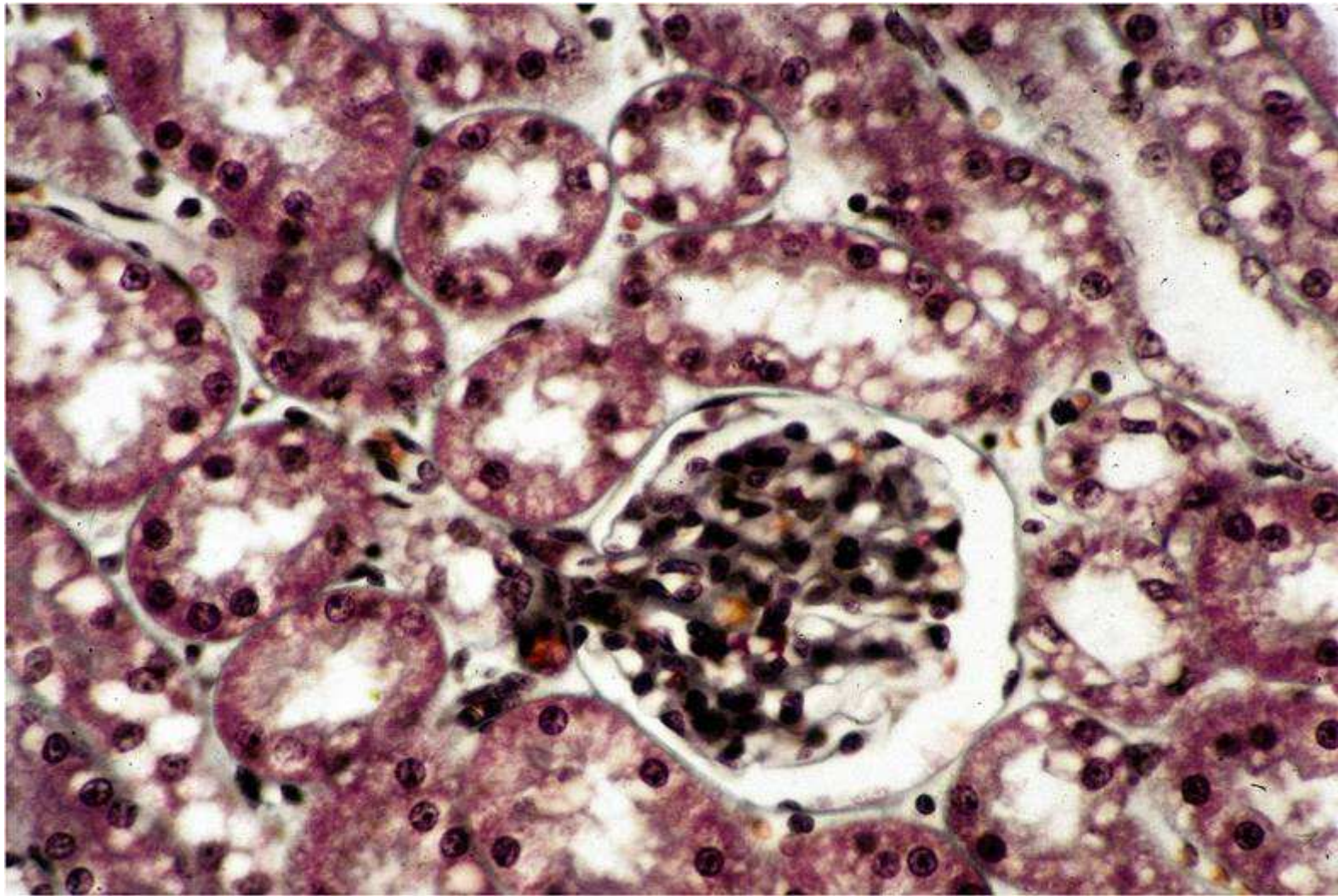
# Généralités et classification des tubulopathies de l'enfant

Denis Morin

Montpellier

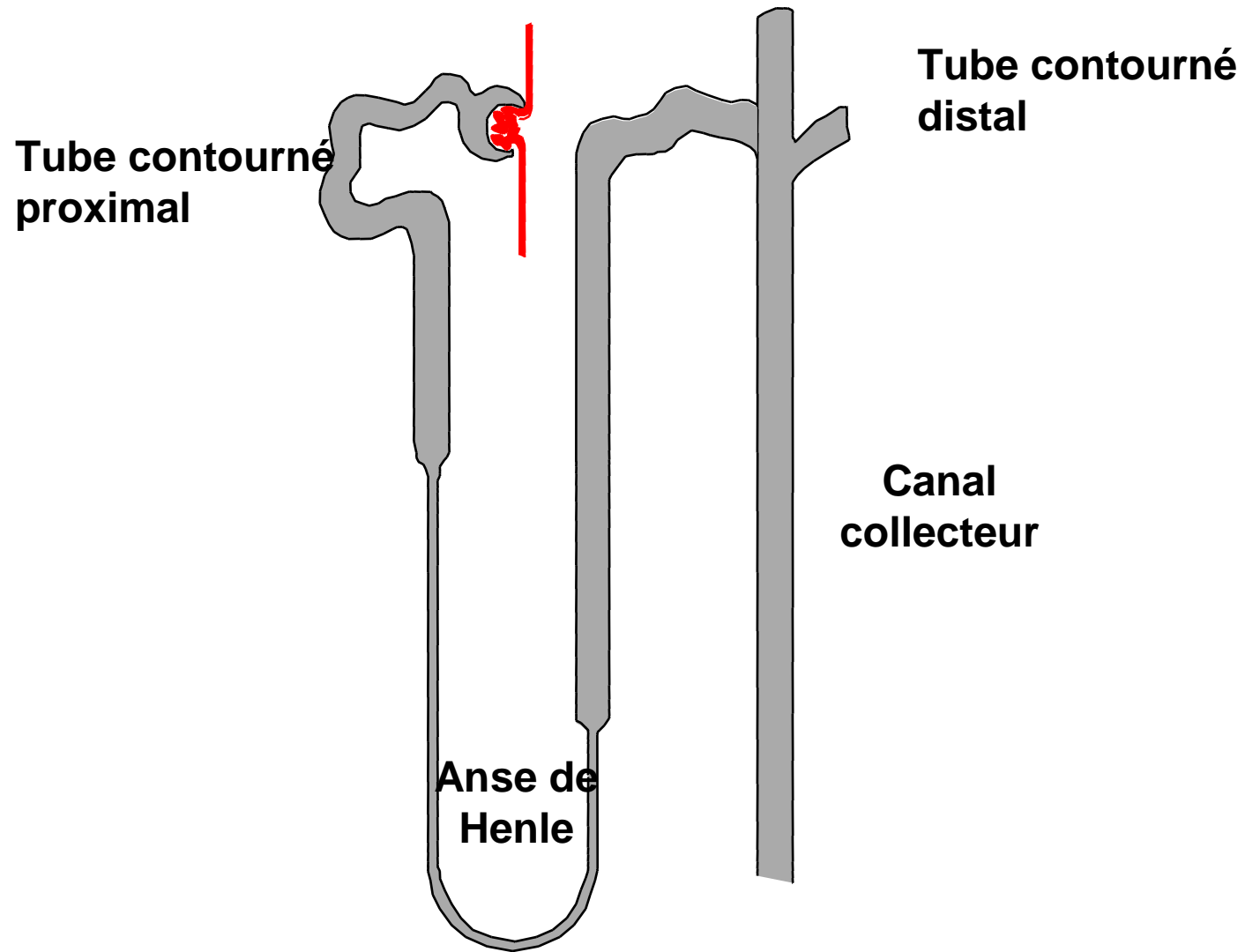






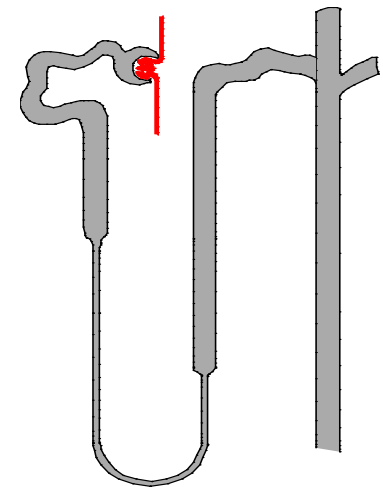
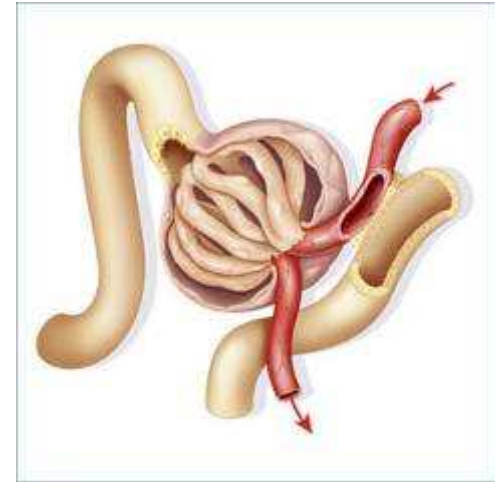
**Glomérule vue au microscope**

# Tubule rénal



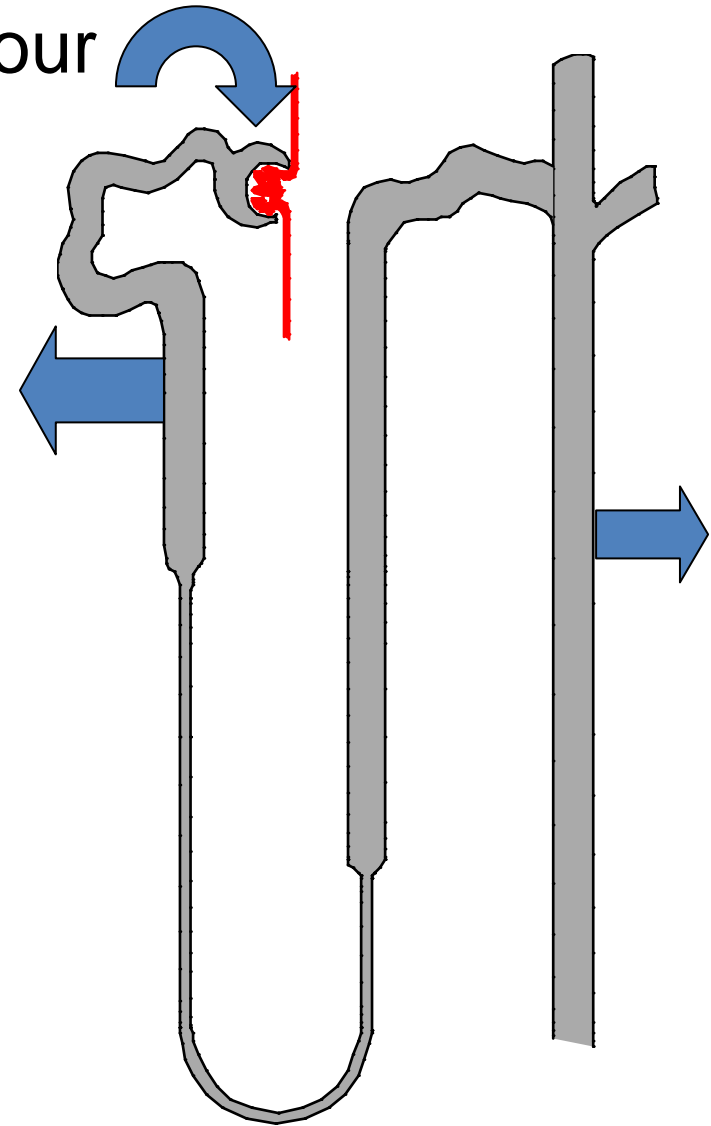
# A quoi sert le tubule rénal ?

- Rein :
  - Glomérules
    - Création de l'urine primitive
    - Filtrat glomérulaire :
      - 1500 litres par 24 heures chez l'adulte
  - Tubules
    - Réabsorption
    - Sécrétion
    - Urine définitive
      - 1.5 litres par 24 heures chez l'adulte



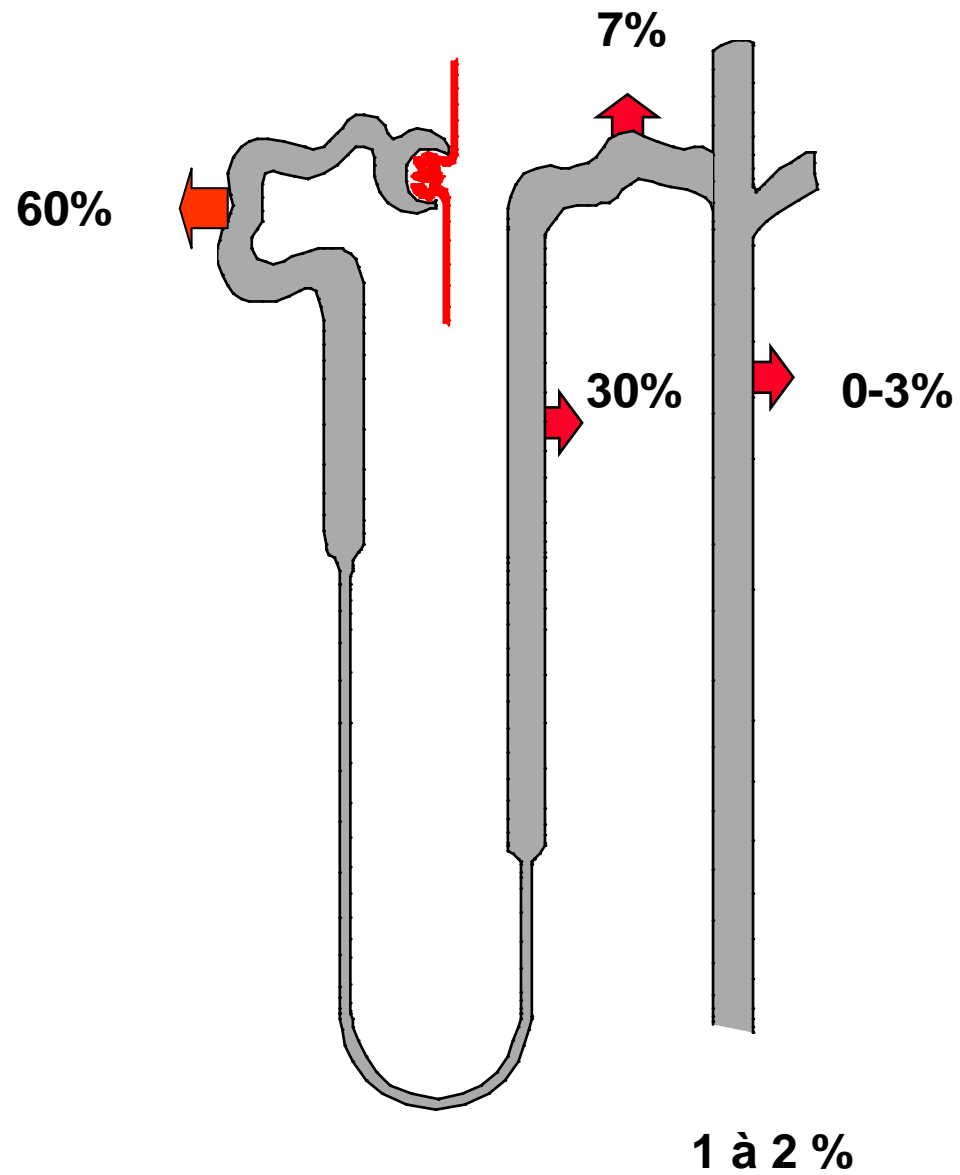
Filtrat : 170 litres/jour

Réabsorption d'H<sub>2</sub>O tout au long du tubule rénal : 99.5%



Diurèse : 1.5 litres

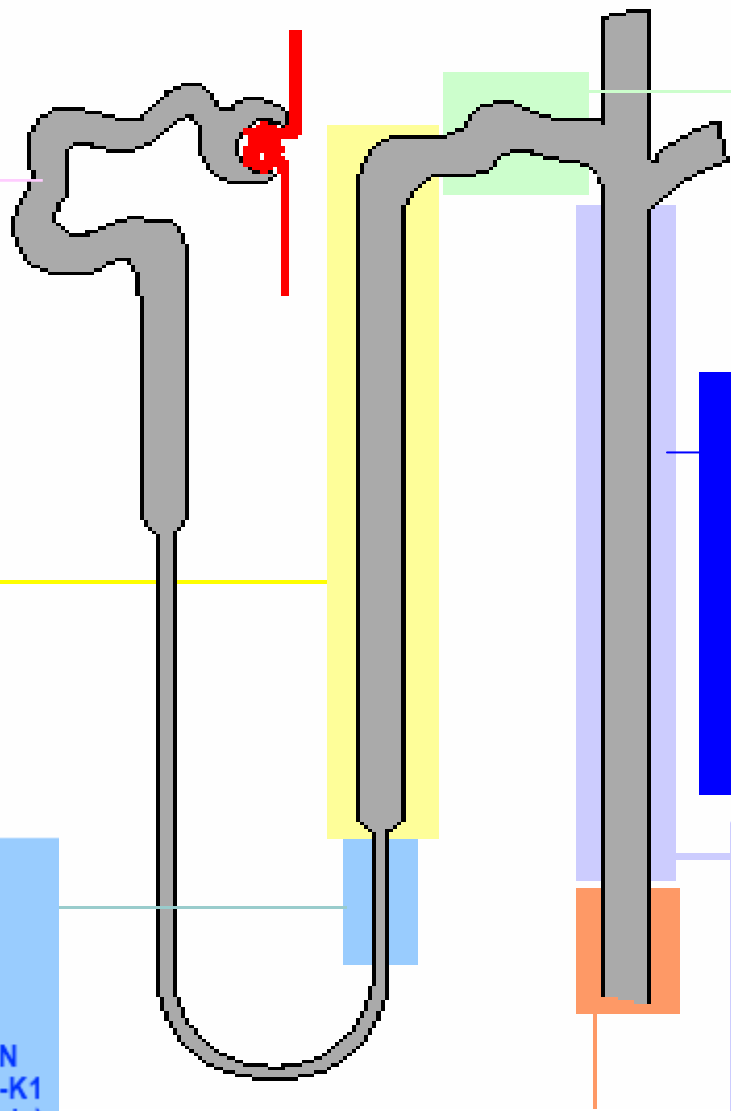
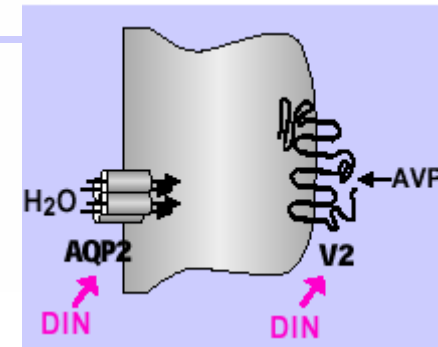
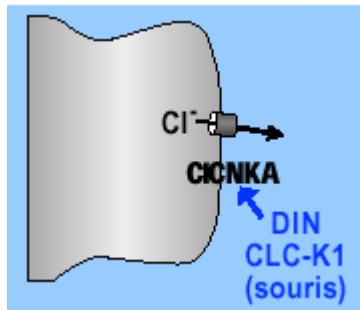
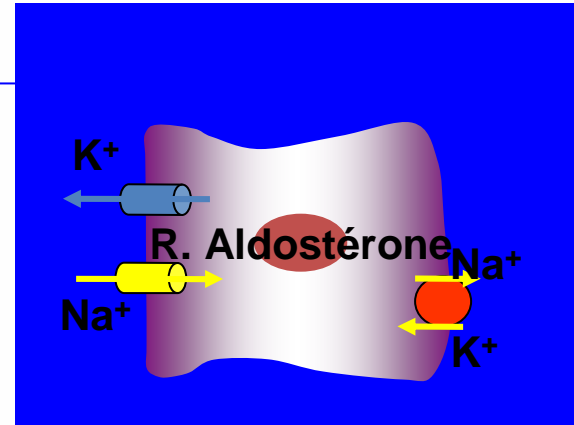
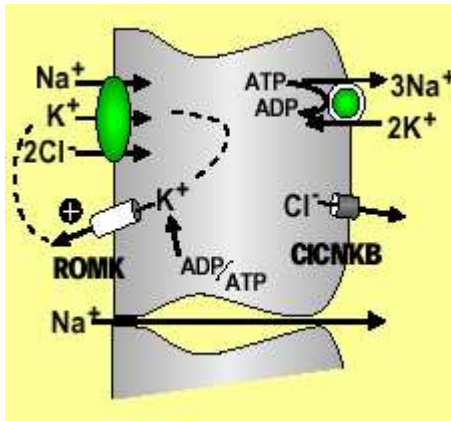
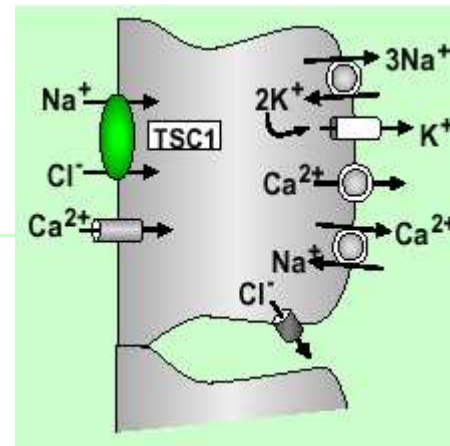
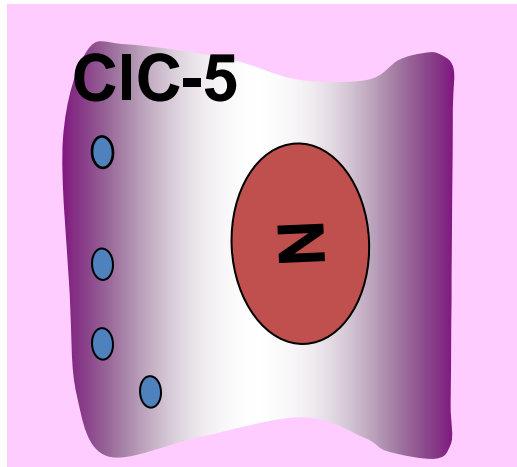
**Exemple de l'eau**



**Exemple du Sodium**



# Tubule rénal



# Différentes tubulopathies

- Proximales :
  - Perturbation de systèmes de transport des cellules tubulaires proximales
- Distales
  - Perturbation de systèmes de transport des cellules tubulaires distales
- Canal collecteur
  - Perturbation de systèmes de transport des cellules du tube collecteur

# Tubulopathies

- Parfois signes rénaux isolés
- Souvent il existe des signes extra-rénaux

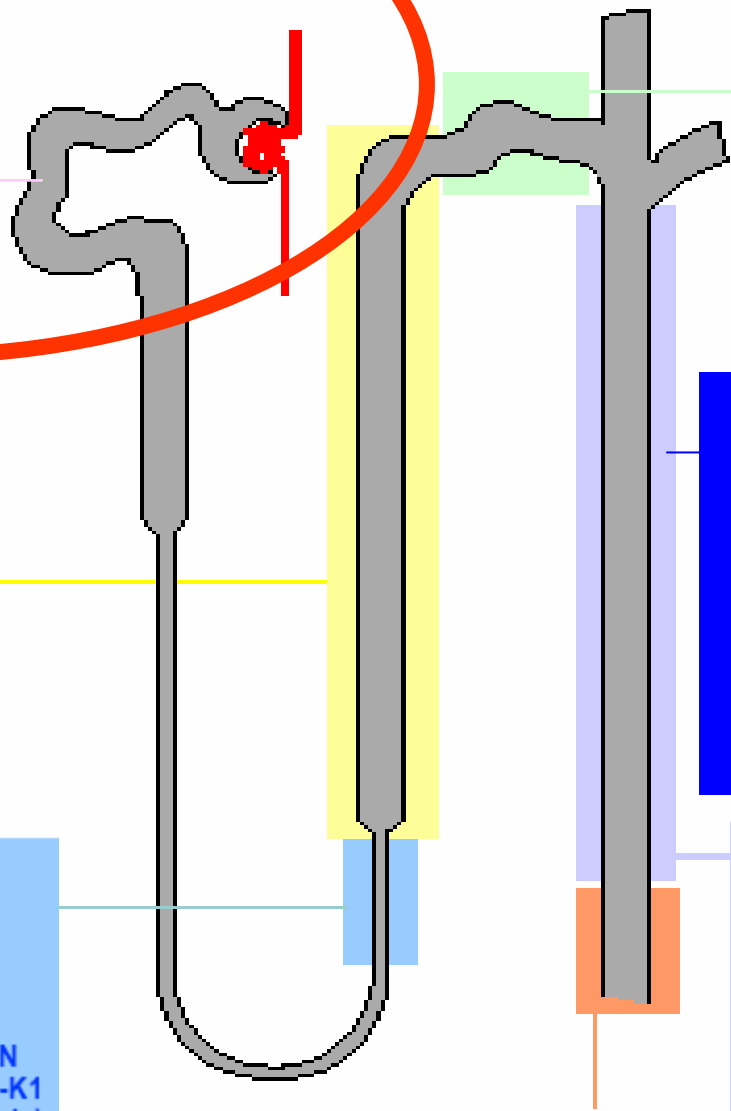
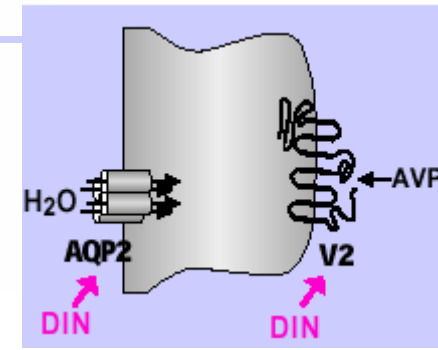
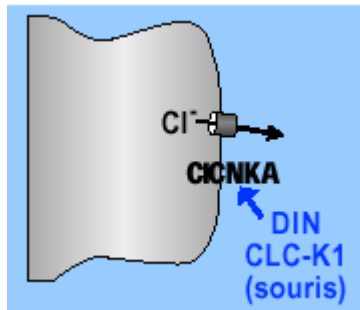
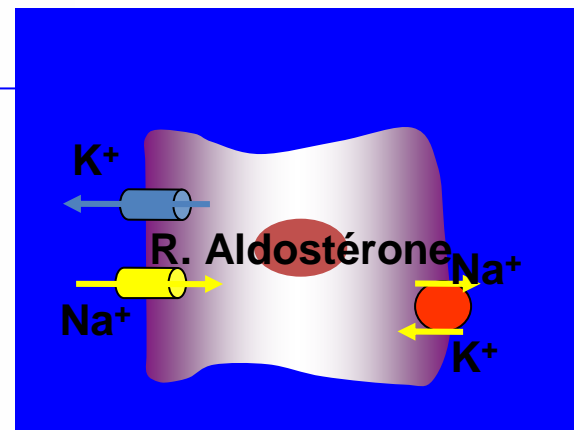
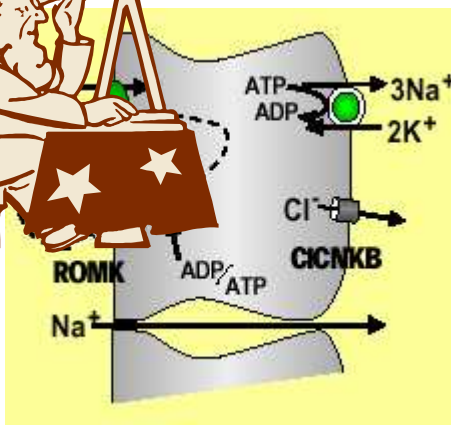
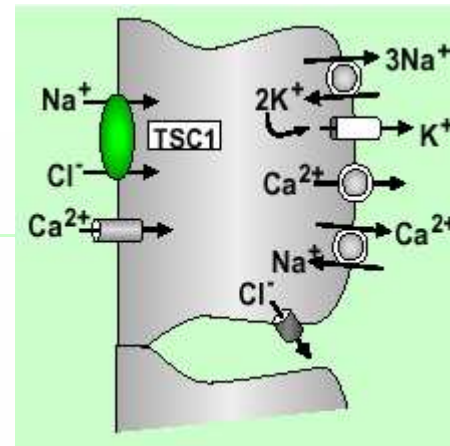
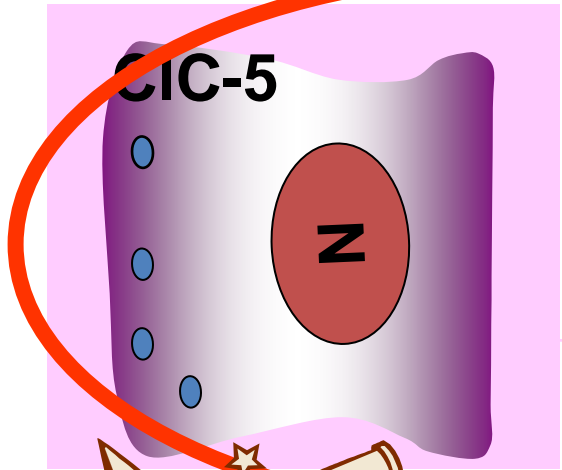
# Tubulopathies

- Signes cliniques évocateurs
  - Parfois en période anté-natale
  - Souvent dans les premiers mois de vie
    - Polyurie
    - Besoin en eau importants
    - Troubles de la croissance en poids et en taille
  - Parfois signes plus spécifiques
    - Exploration d'une lithiase rénale
    - Exploration d'une déformation des os

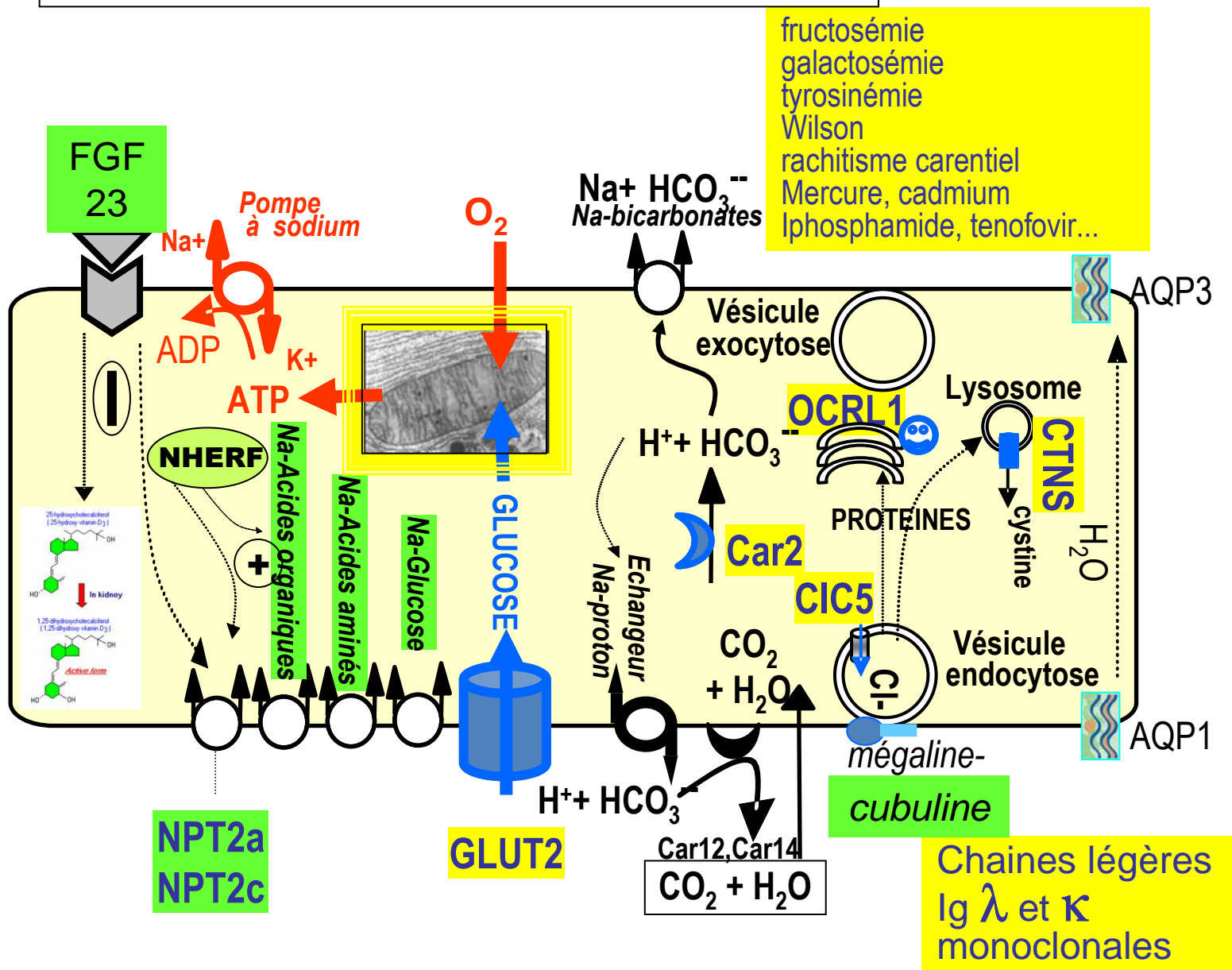
# Différentes tubulopathies

- Proximales :
  - Perturbation de systèmes de transport des cellules tubulaires proximales
- Distales
  - Perturbation de systèmes de transport des cellules tubulaires distales
- Canal collecteur
  - Perturbation de systèmes de transport des cellules du tube collecteur

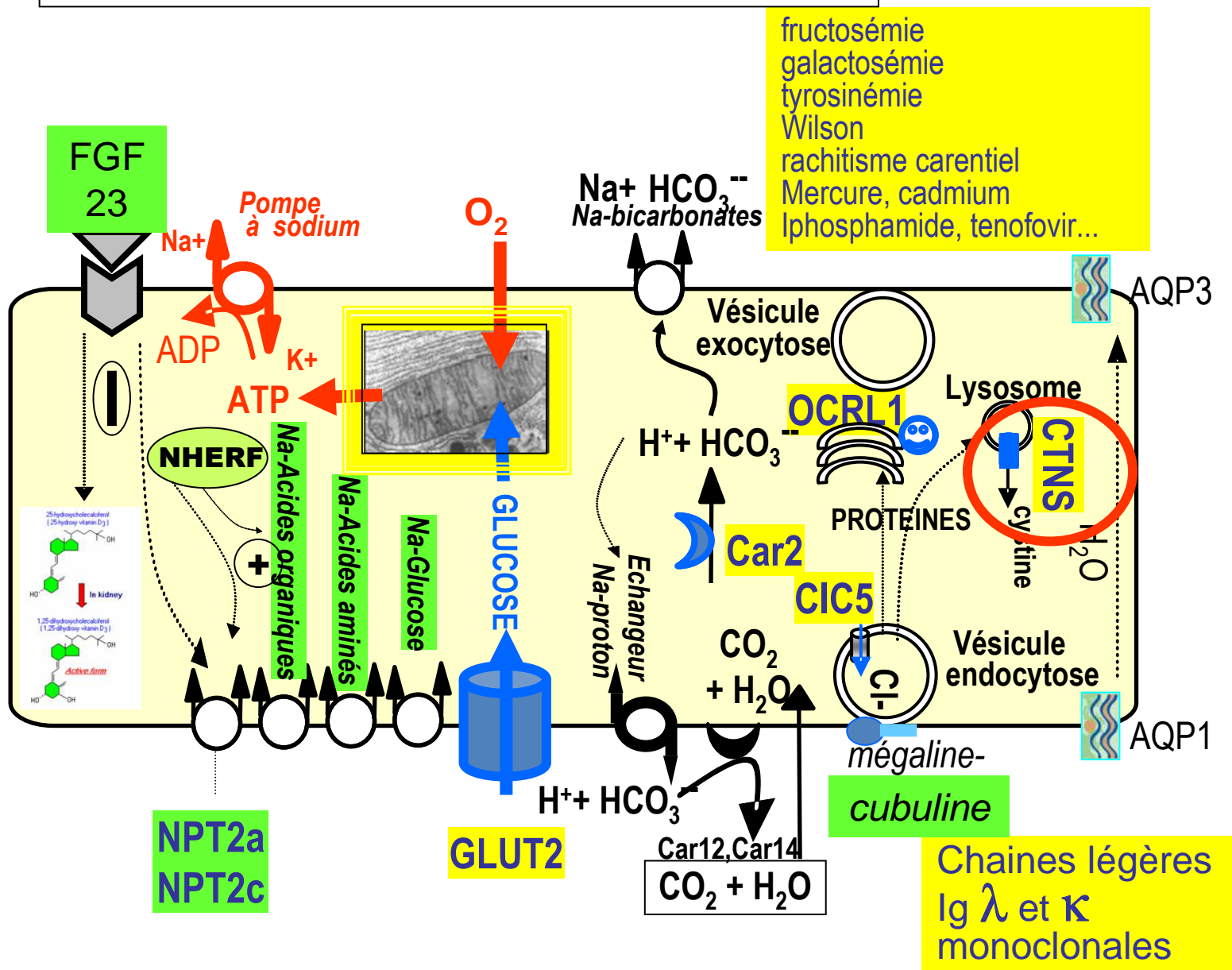
# Tubule rénal



# Cellule tubulaire proximal

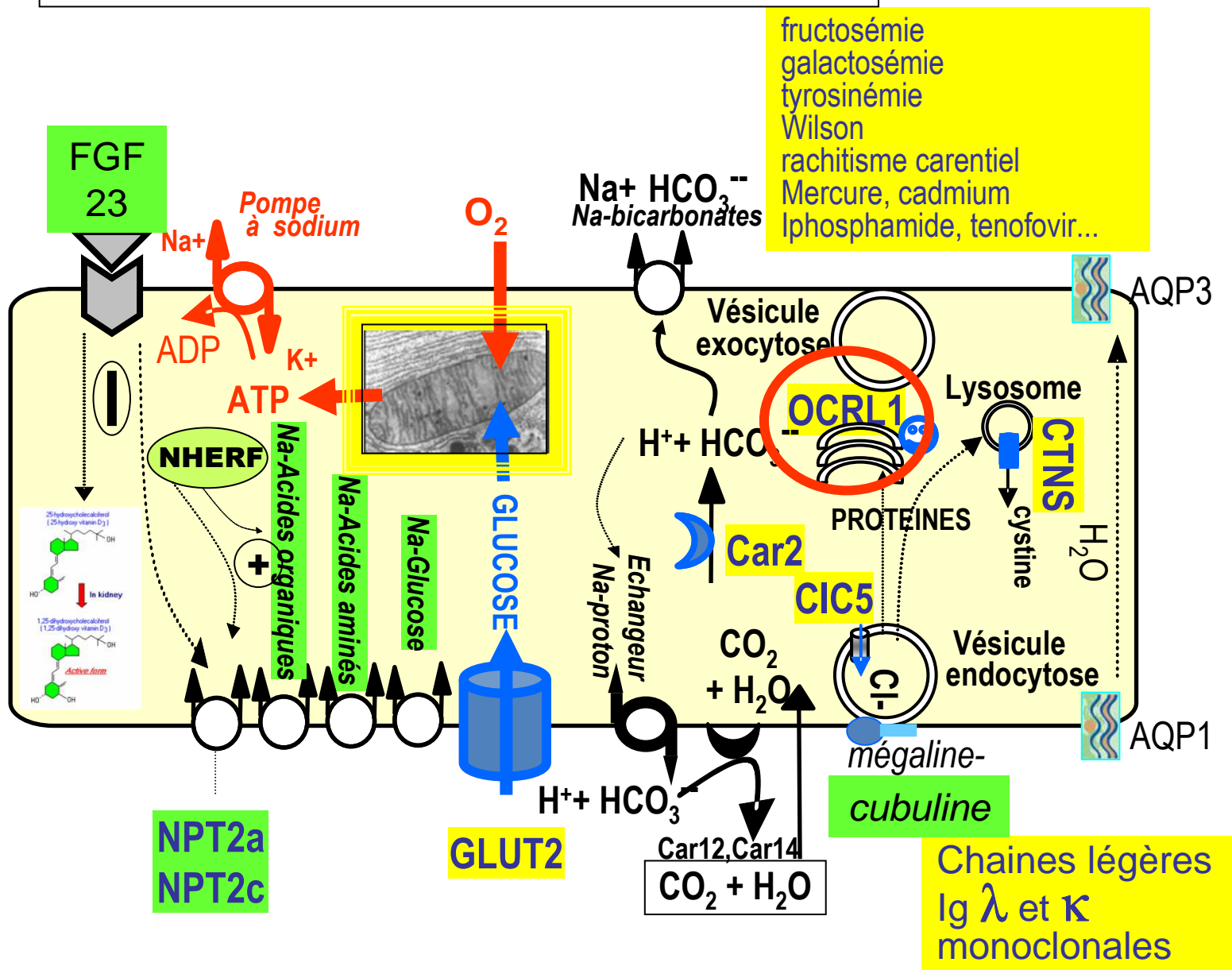


# Cellule tubulaire proximal

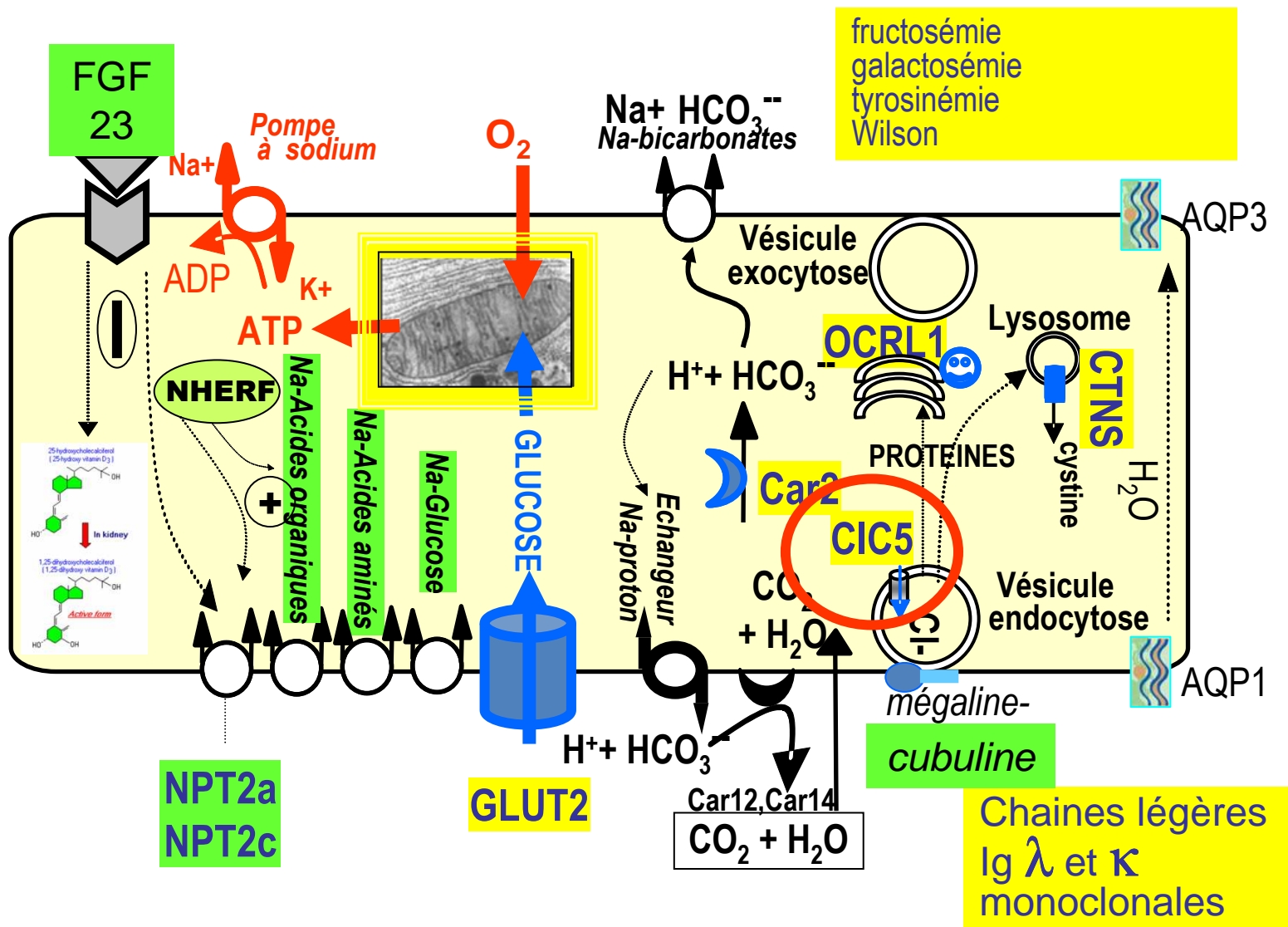




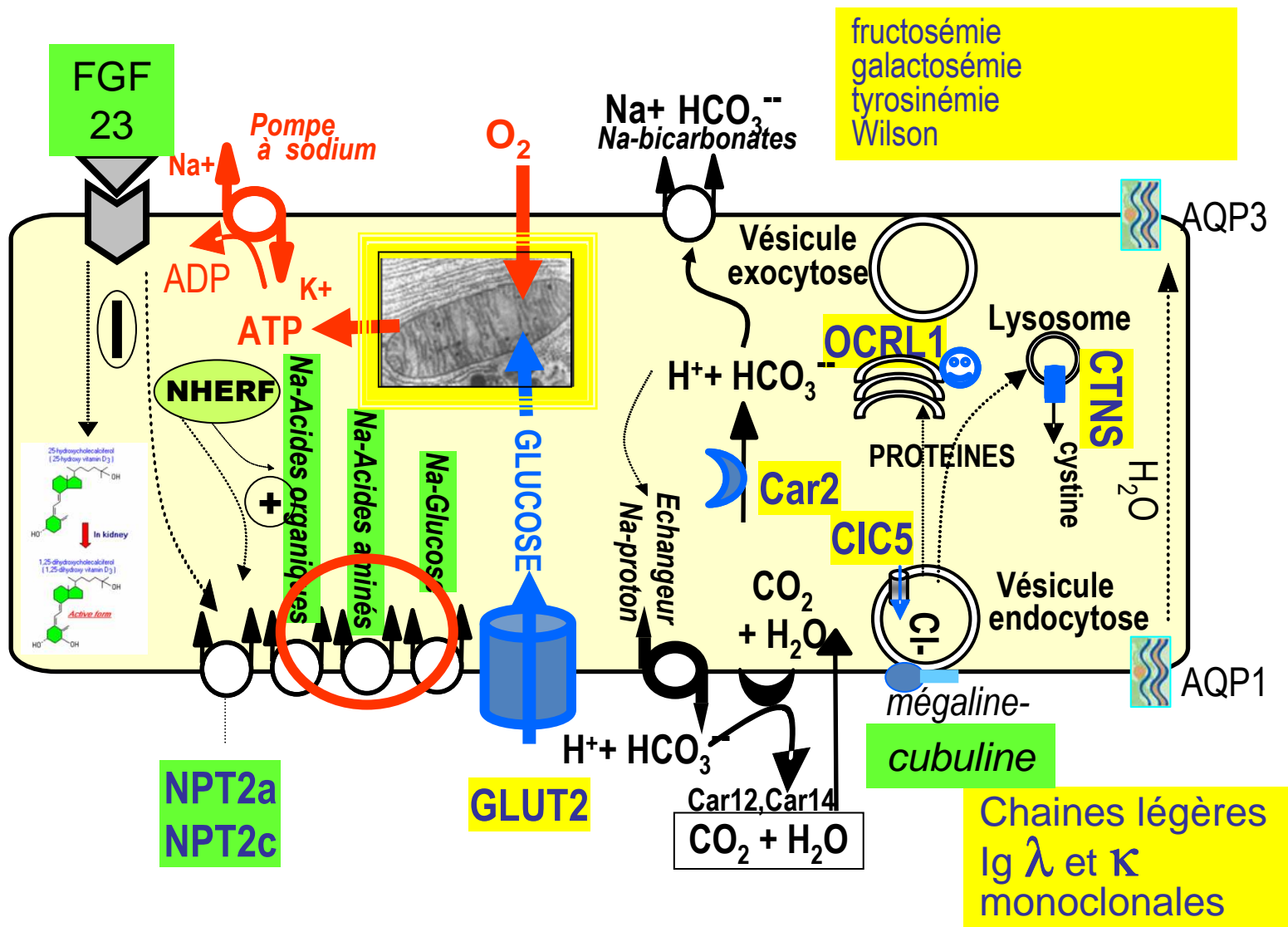
# Cellule tubulaire proximal



# Cellule tubulaire proximal



# Cellule tubulaire proximal



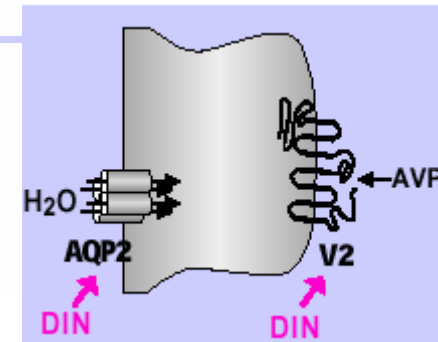
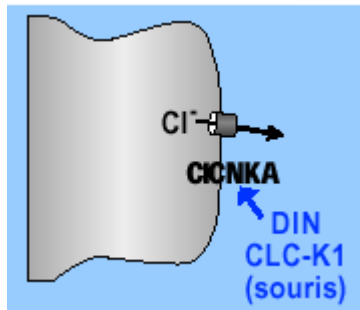
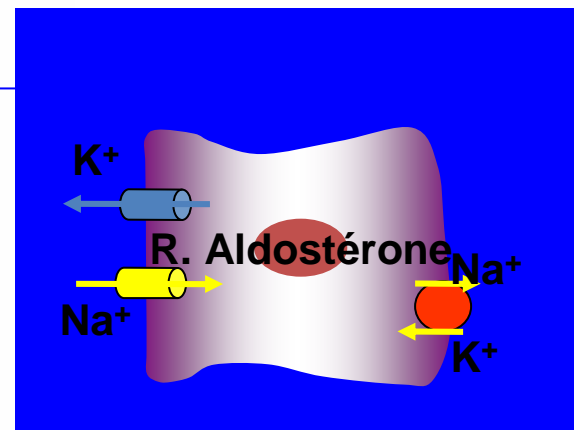
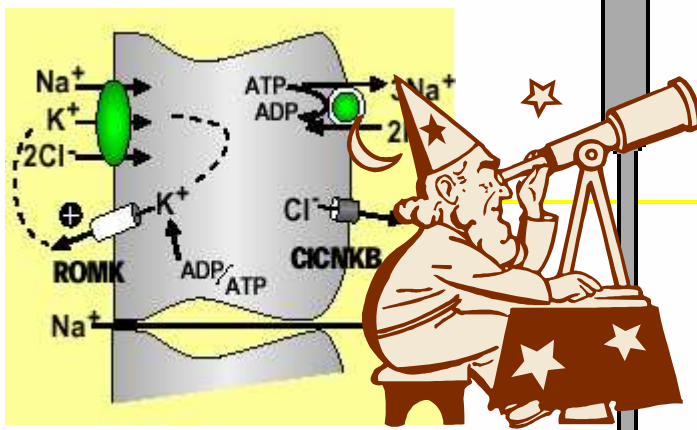
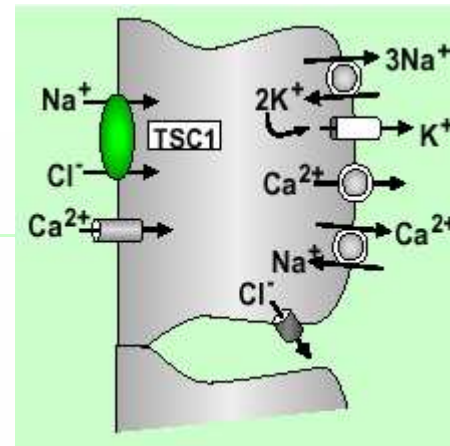
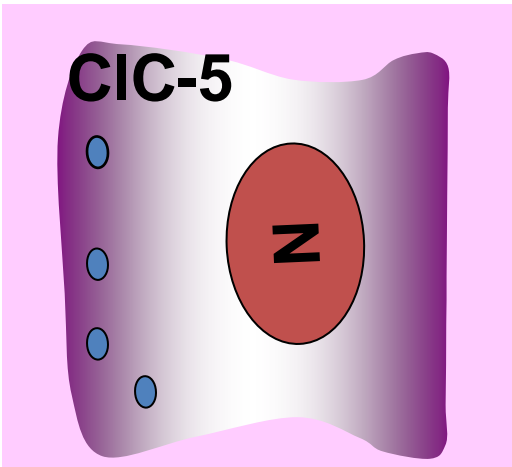
# Tubulopathies proximales

- **Atteinte « complète »**
  - Syndrome de « de Toni – Débré – Fanconi »
  - Nombreuses causes possibles
    - Cystinose
    - Cytopathies
    - ...
- **Atteinte « spécifique »**
  - Acidose tubulaire proximale
  - Rachitisme hypophosphatémique
  - Cystinurie
  - Syndrome de Dent
  - Syndrome de Lowe
  - ...

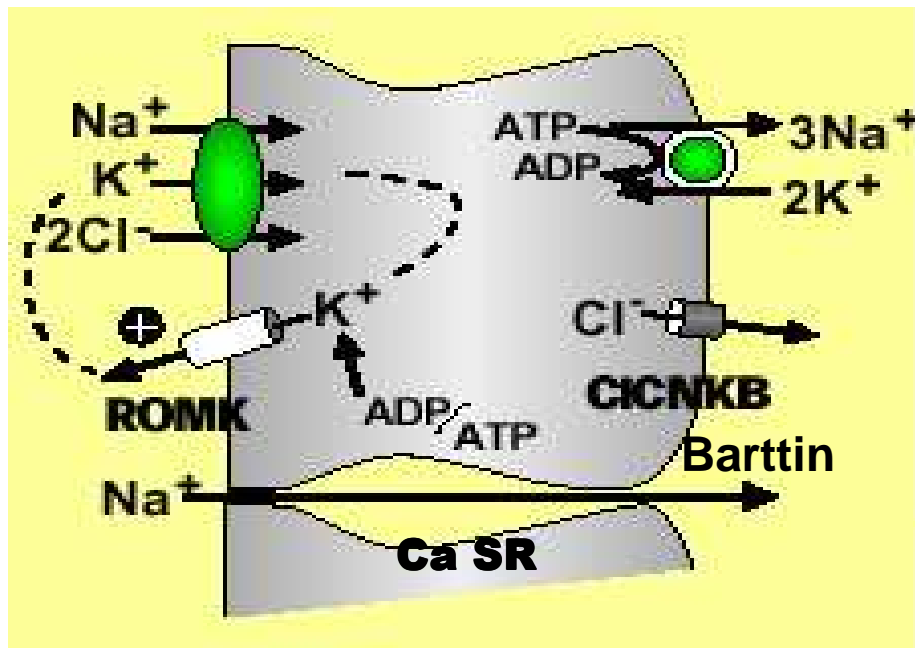
# Différentes tubulopathies

- Proximales :
  - Perturbation de systèmes de transport des cellules tubulaires proximales
- Distales
  - Perturbation de systèmes de transport des cellules tubulaires distales
- Canal collecteur
  - Perturbation de systèmes de transport des cellules du tube collecteur

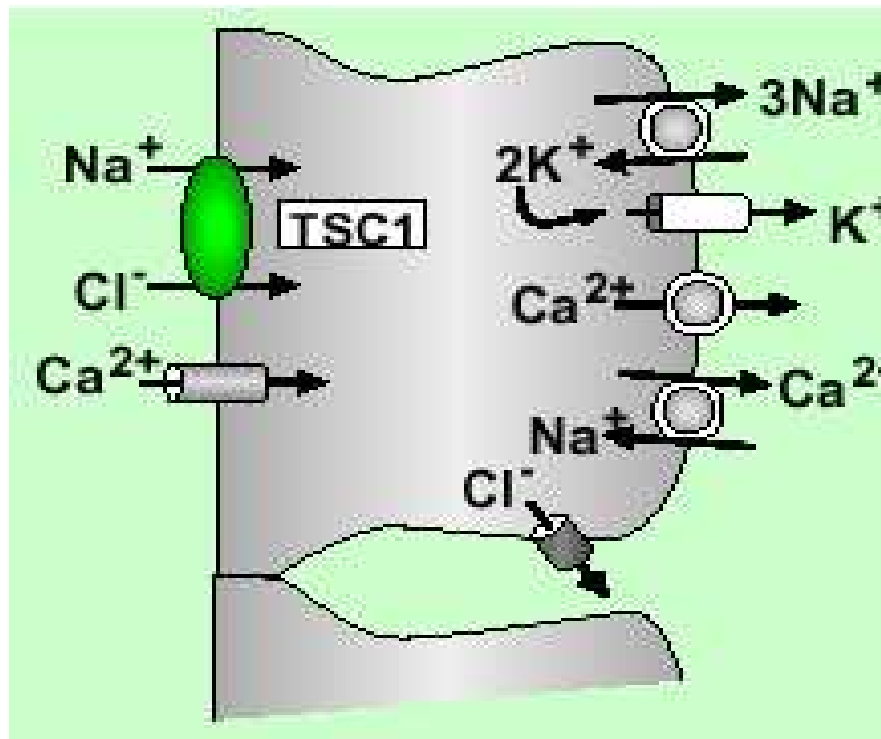
# Tubule rénal



# Syndrome de Bartter



# Syndrome de Gitelman





# Tubulopathies distales

- Le déficit porte sur un système de transport précis
- Les conséquences sont plus « ciblées »

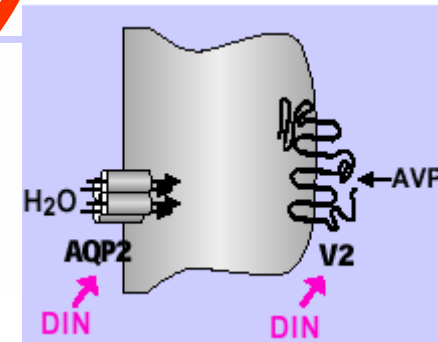
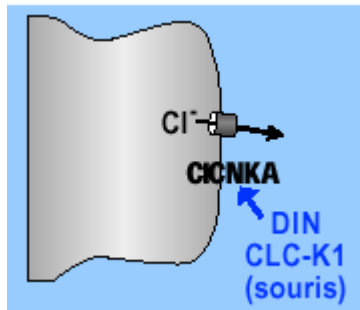
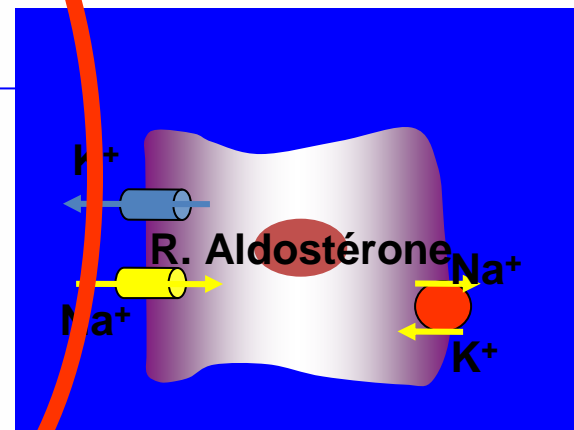
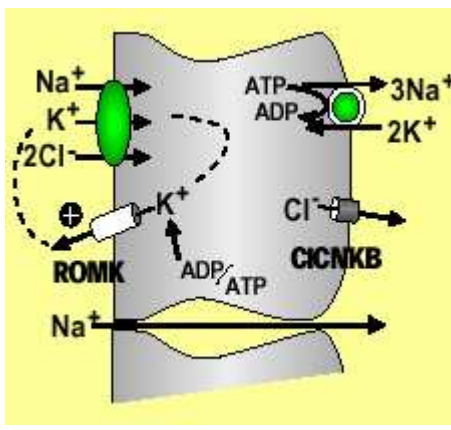
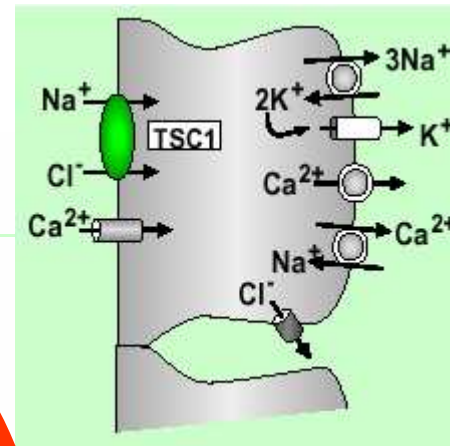
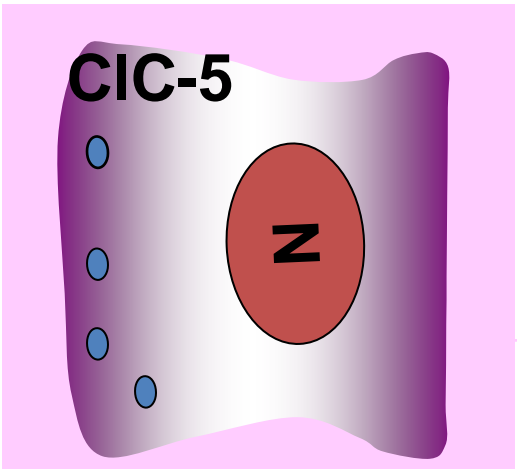
# Tubulopathies distales

- **Branche ascendante de l'anse de Henle**
  - Syndrome de Bartter
  
- **Tube contourné distal**
  - Syndrome de Gitelman
  - Syndrome de Gordon

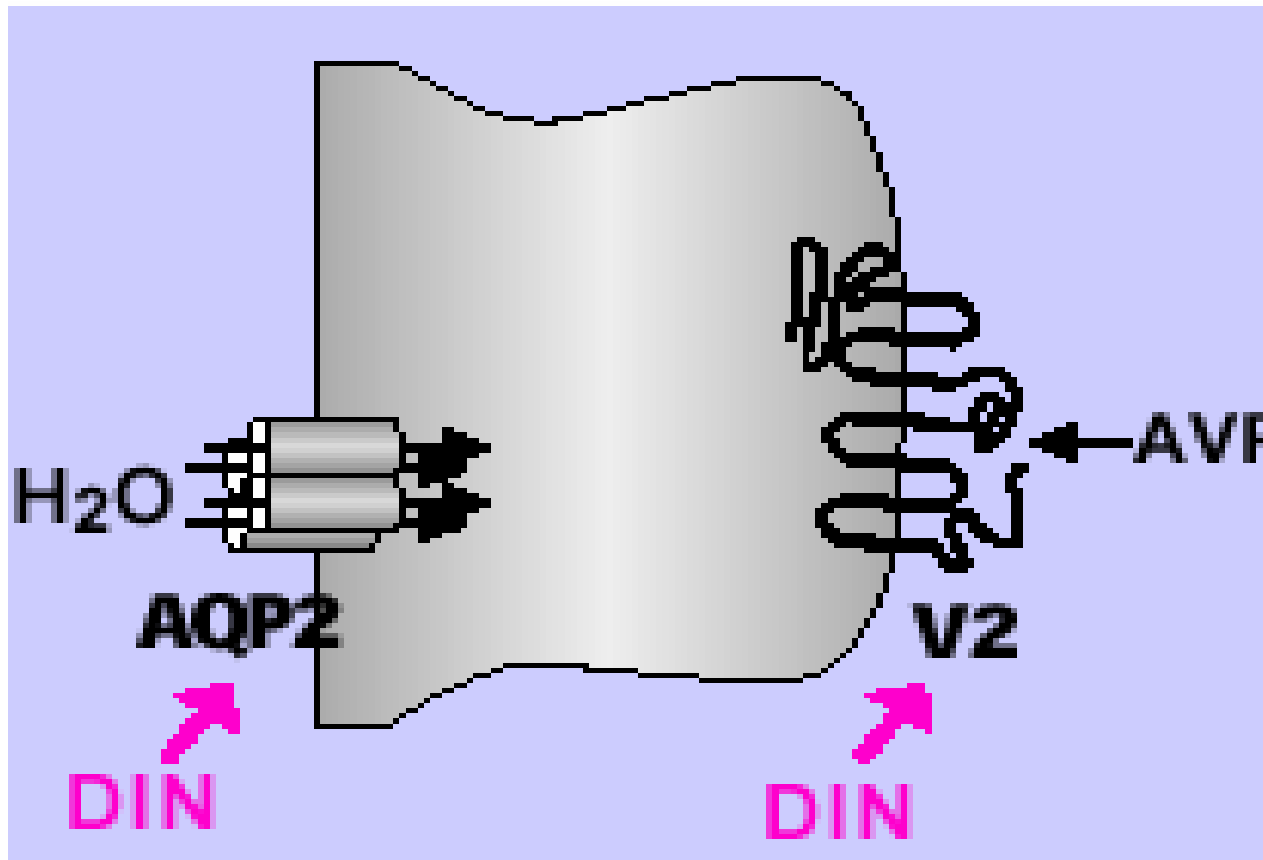
# Différentes tubulopathies

- Proximales :
  - Perturbation de systèmes de transport des cellules tubulaires proximales
- Distales
  - Perturbation de systèmes de transport des cellules tubulaires distales
- Canal collecteur
  - Perturbation de systèmes de transport des cellules du tube collecteur

# Tubule rénal

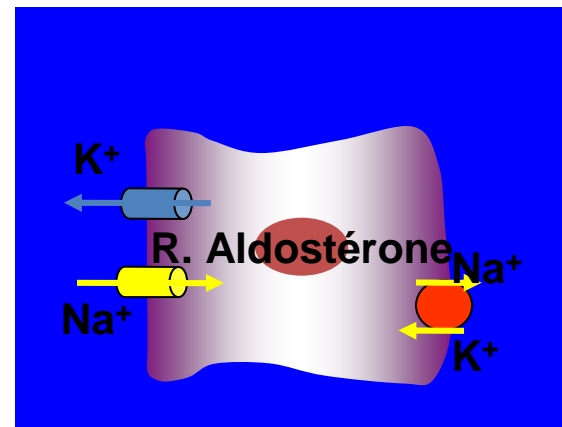
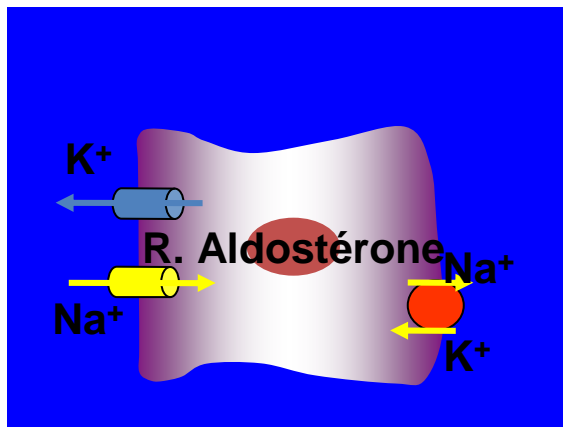


# DINc



Syndrome de Liddle

Pseudo-hypoaldostéronisme



Acidose tubulaire distale

# Conclusion

- Nombreuses tubulopathies
- Symptomatologie
  - Commune
  - Spécifique à chaque étiologie
- Approches thérapeutiques
  - Traitement symptomatique
  - Traitement spécifique selon la cause





