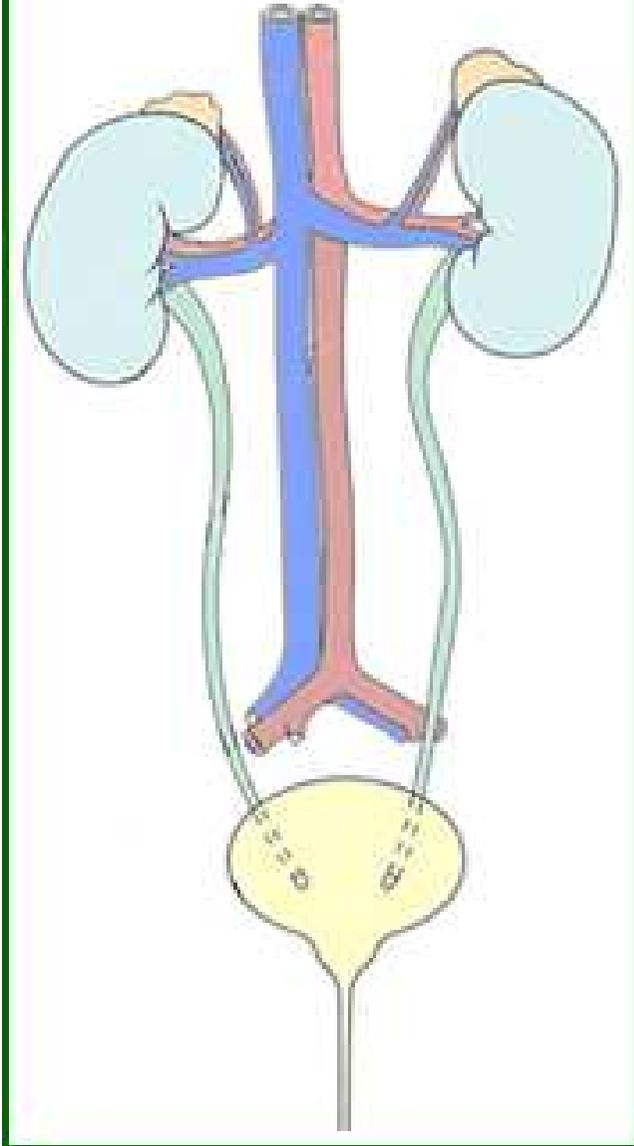


# **Tubulopathies**

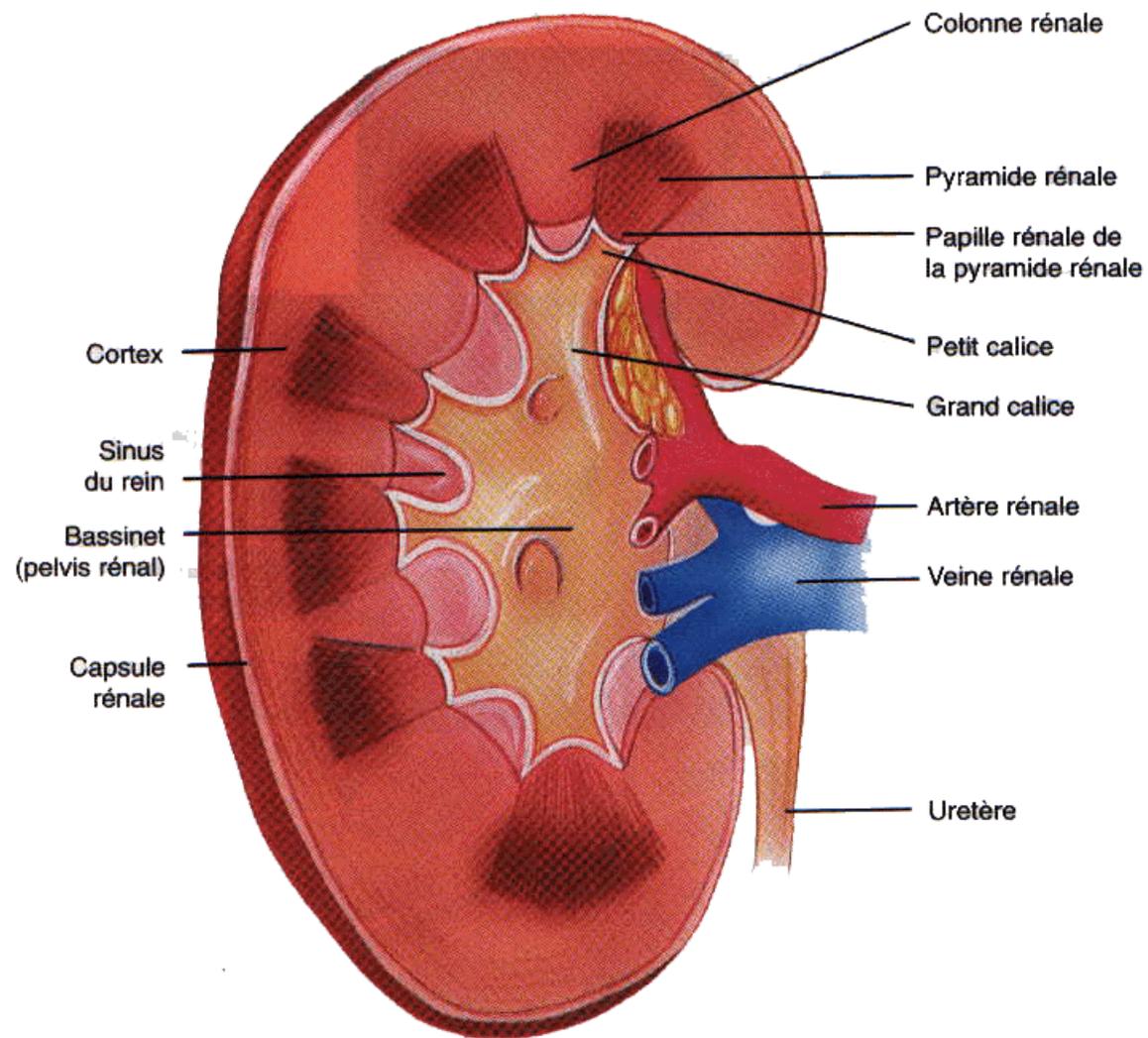
**Retentissement au quotidien**

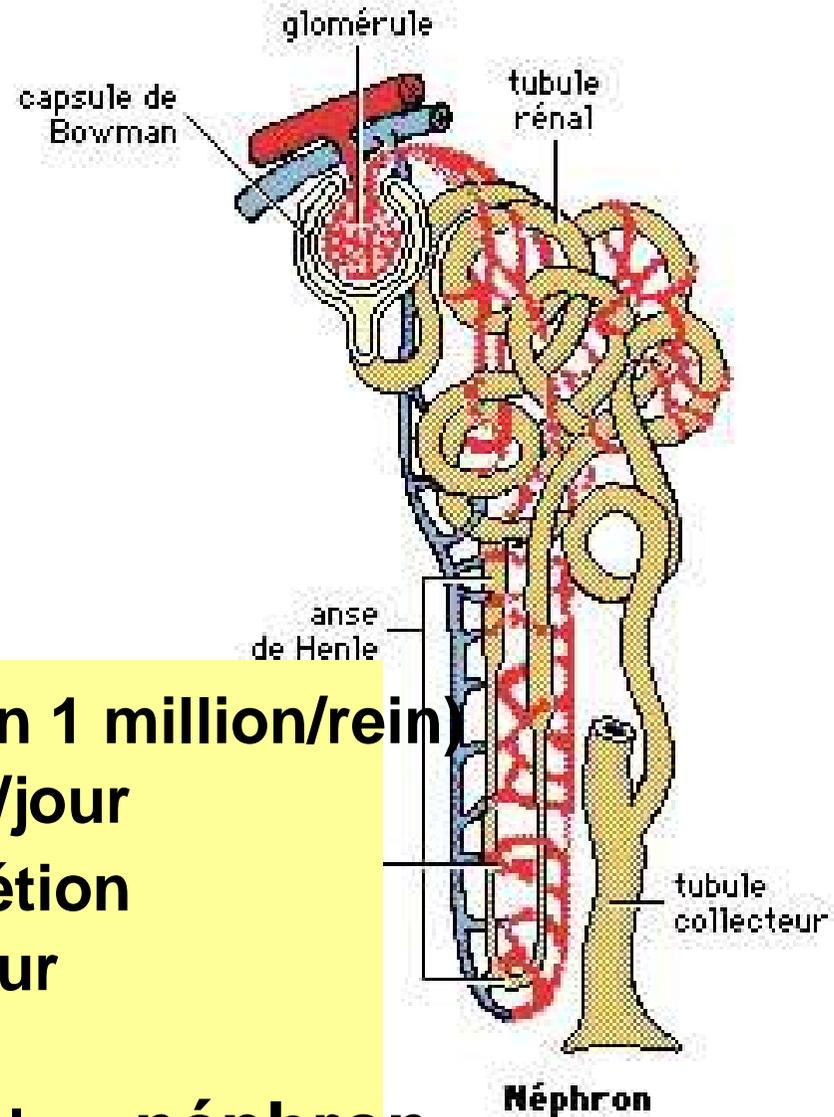
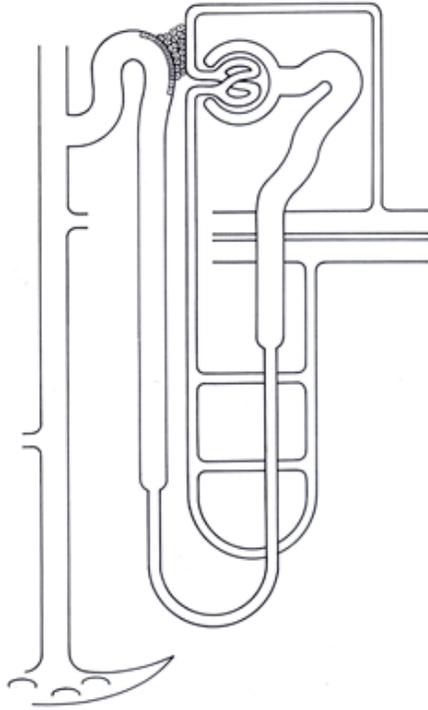
## Système urinaire



## Reins

- filtration – épuration
- équilibre intérieur
- sécrétion hormonale
  - Rénine
  - Vitamine D active
  - EPO.....





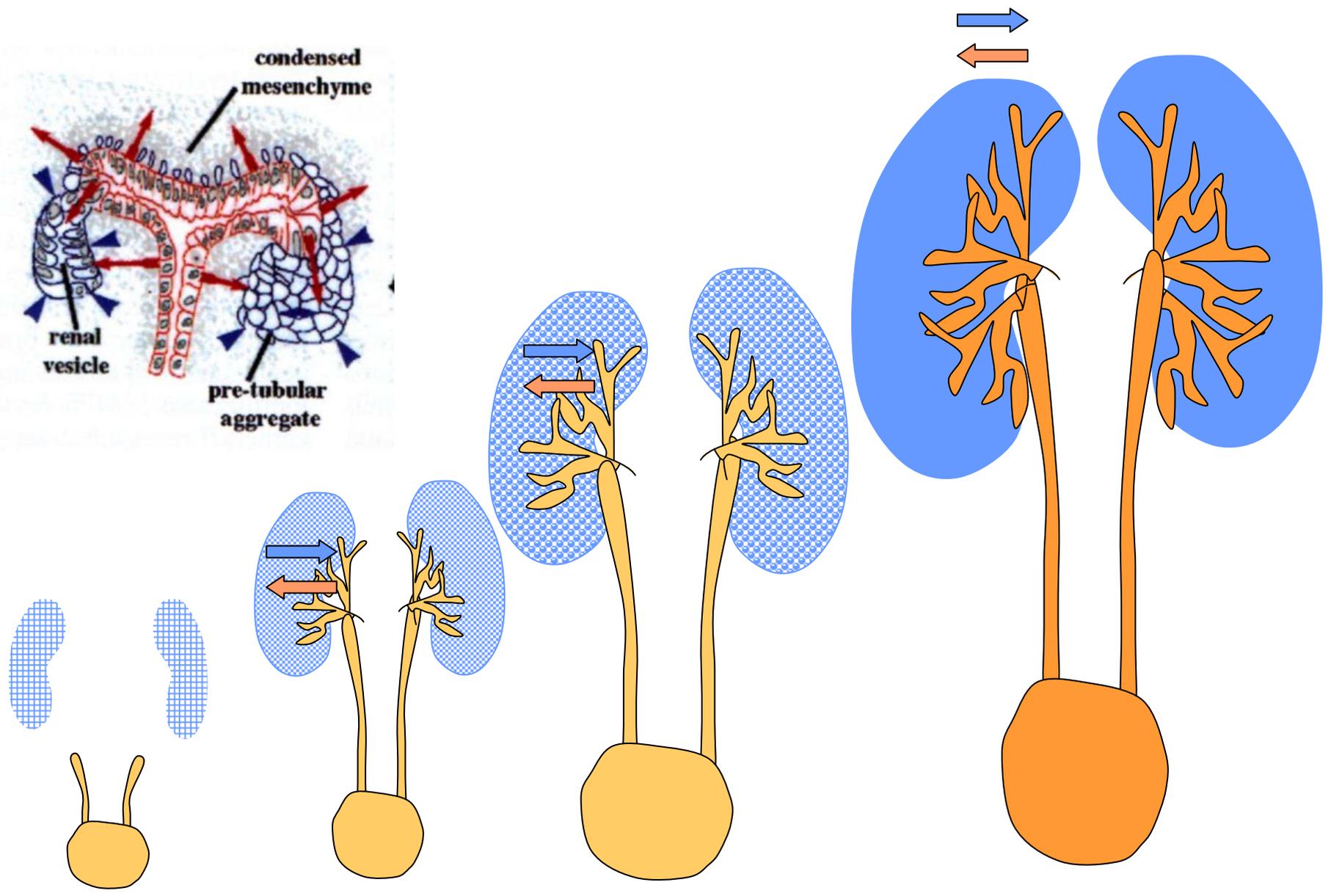
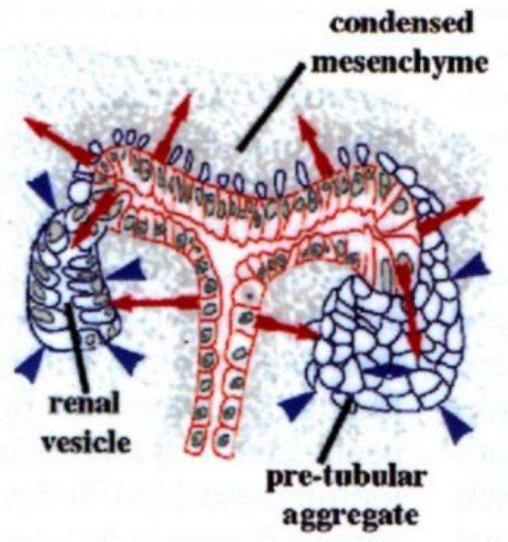
**Filtres = glomérules (environ 1 million/rein)**

**120 litres /jour**

**Tubes = réabsorption- sécrétion**

**1.2 litre/jour**

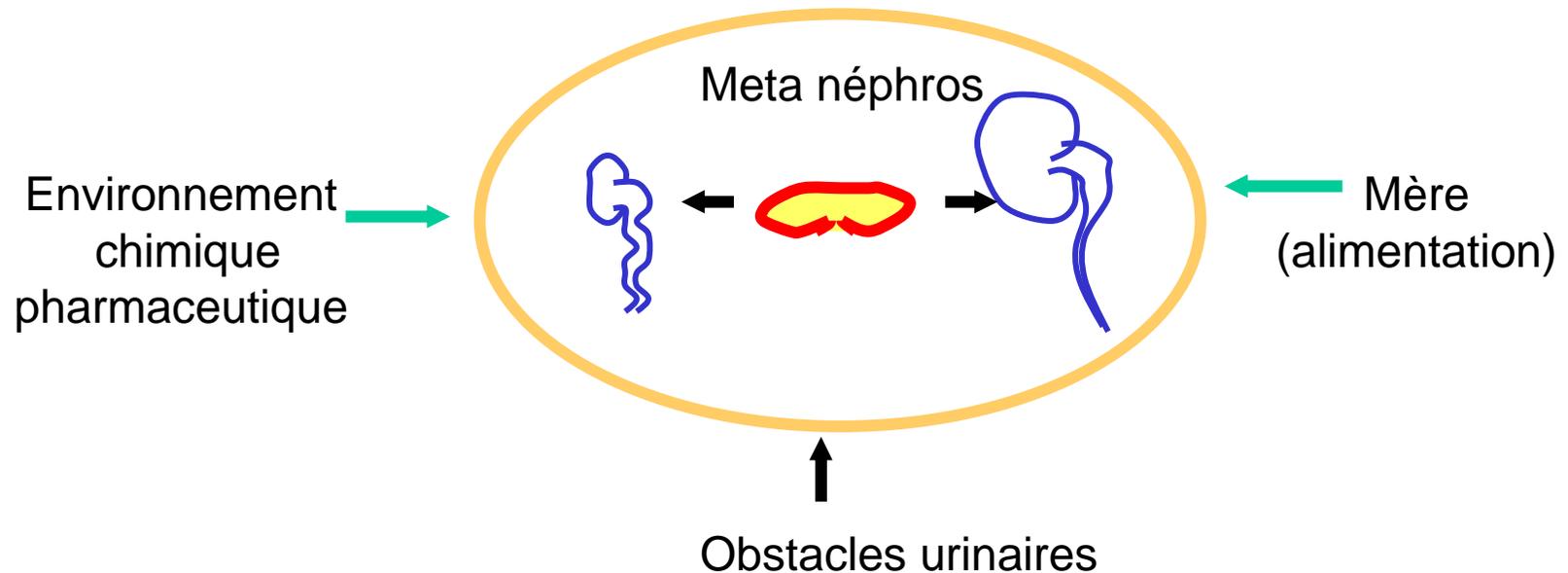
**L'ensemble glomérule + tubule = néphron**



**In utero**  
**diurèse 12 SA**  
**différentiation 36 SA**

**Gènes:** cytokines, facteurs de croissance, de transcription...

Mutations génétiques



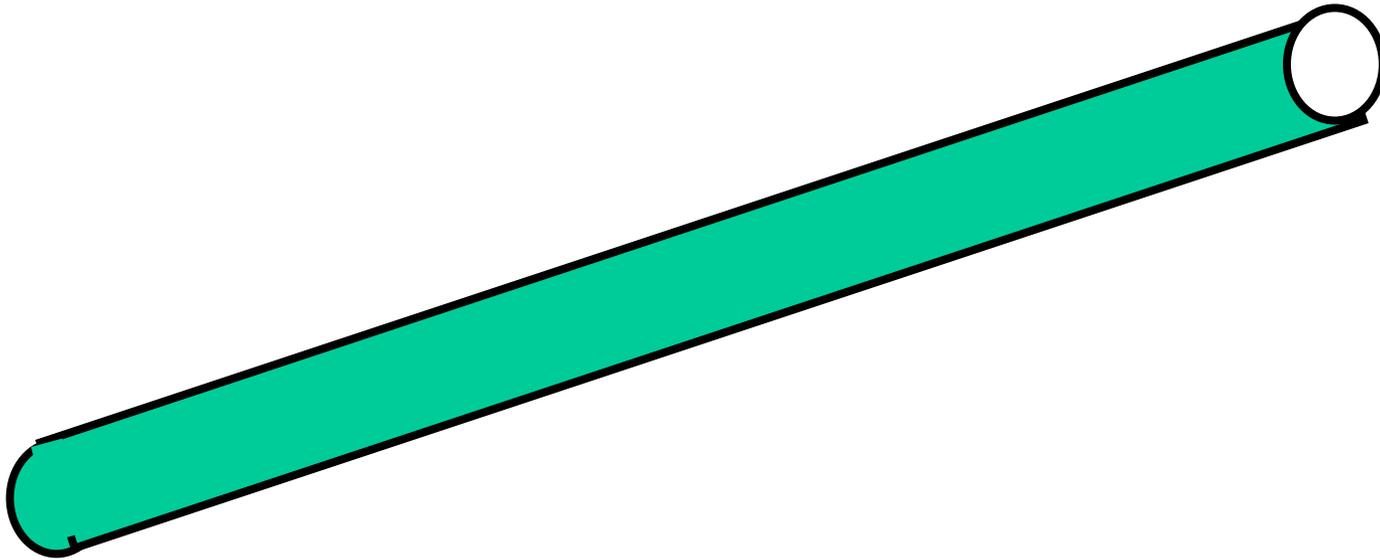
# Les Reins

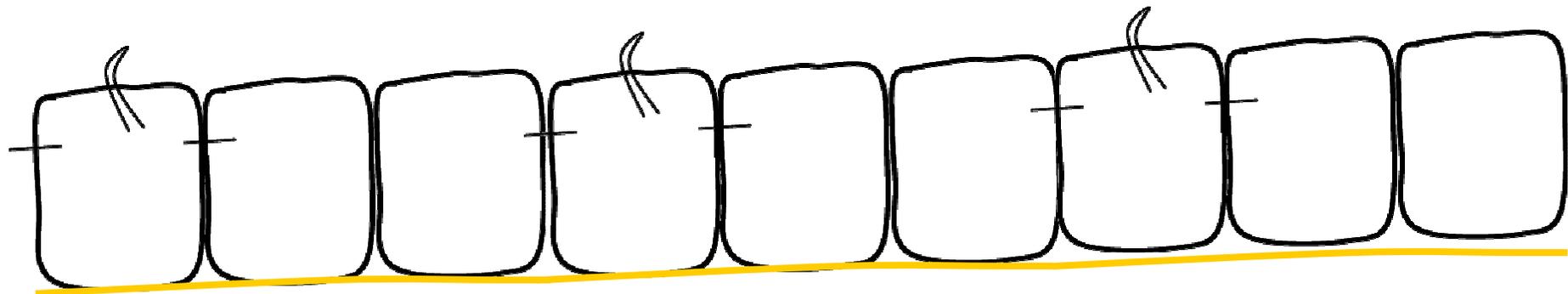
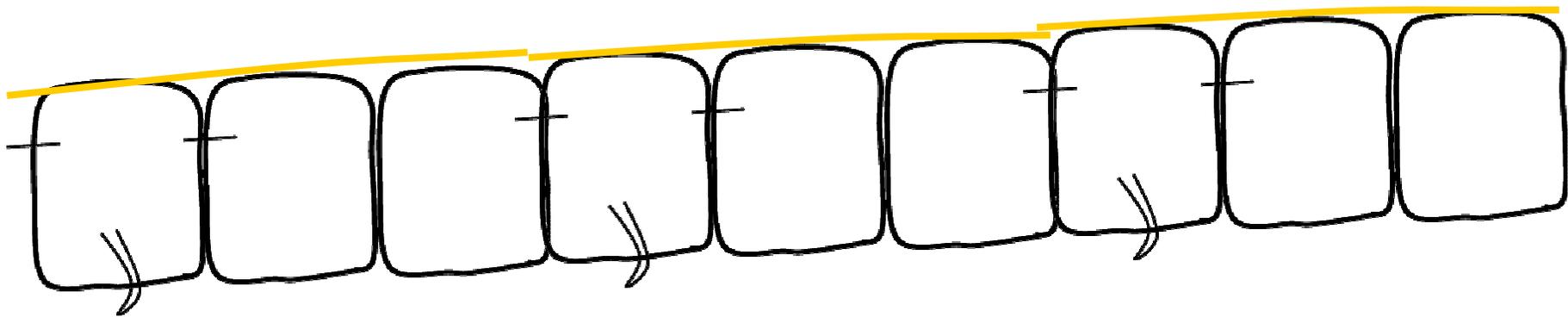
Formation

Les filtres

Les tubes

Les cellules épithéliales

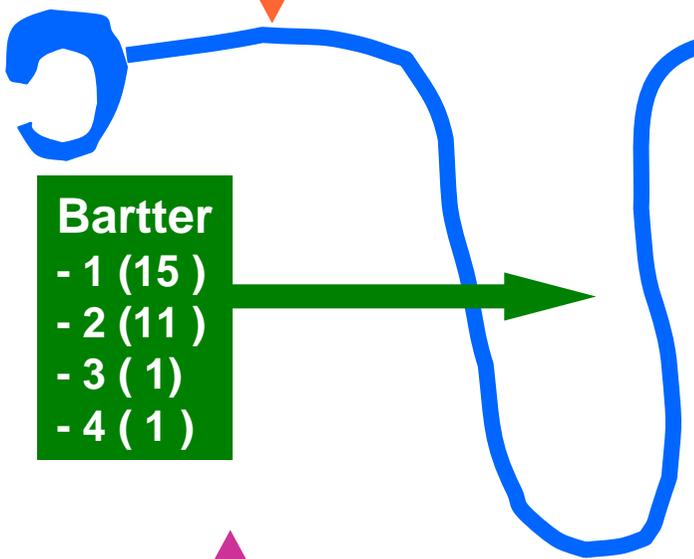




Cystinurie lysinurie ( 2 , 19 )  
lysinurie ( 14 )  
Dent ( X )  
acidose T P ( 4 )  
Acidose avec otéopétrose....

Gitelman ( 16 )  
Hypo Mg hyper calciurie ( 3 )  
Hypo Mg isolée ( 11 )....

Acidose T D AD ( 17 )  
avec surdité AR ( 7 et 2 )

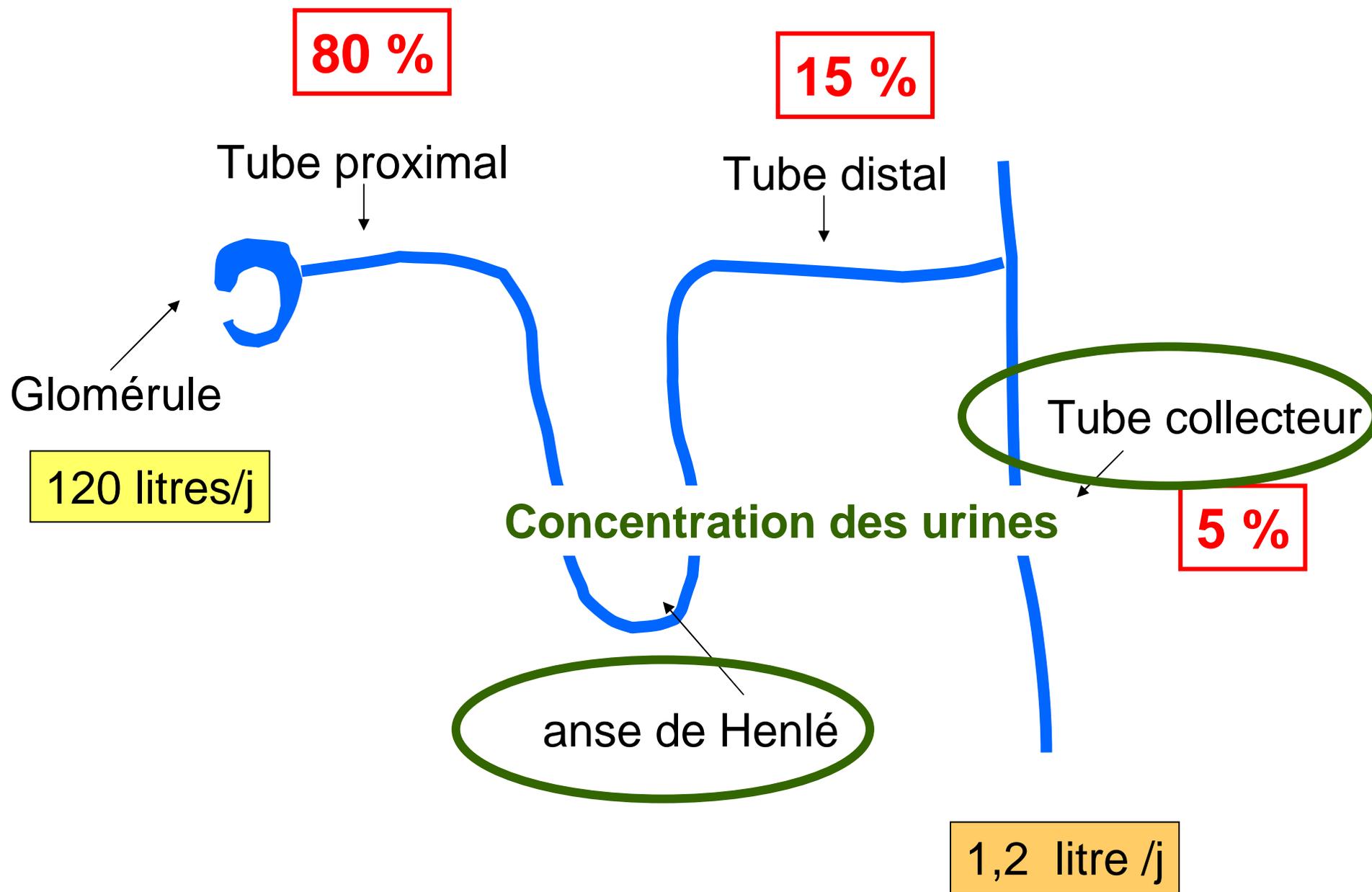


**Barter**  
- 1 ( 15 )  
- 2 ( 11 )  
- 3 ( 1 )  
- 4 ( 1 )

Liddle ( 16 )  
PHA 1 AR ( 12 )  
PHA 1 b AD ( 6 )

Diabète insipide  
V2r ( X )  
AQPR2 ( 12 )

Fanconi idiopathiques et secondaires  
(cytopathies mitochondriales, cystinose,  
galactosémie, tyrosinose, Wilson, ....)



# Conséquences d'une atteinte tubulaire

## Variables selon

- la localisation dans le tube,
- l'existence de voies de « dépannage »
- fuites dans les urines de minéraux, sels, vitamines....

## En général

- pas d'atteinte du filtre (pas d'insuffisance rénale)
- déséquilibre du milieu intérieur
  - conséquences sur le métabolisme
  - parfois sur le rein et les voies urinaires:  
lithiases, calcifications

## Symptômes variables , isolés ou associés

Lithiases (formation de calculs, calcification du rein)

Troubles du calcium et phosphore

Troubles de l'équilibre acide

Troubles de concentration , augmentation de la diurèse

Pertes dans les urines de sodium, de potassium, d'acide urique,  
vitamines....

# Retentissements possibles

**Croissance** (acidose, rachitisme, trouble de concentration)

ralentissement si le trouble n'est pas corrigé

**Rachitisme**

déformation des os, surtout aux extrémités

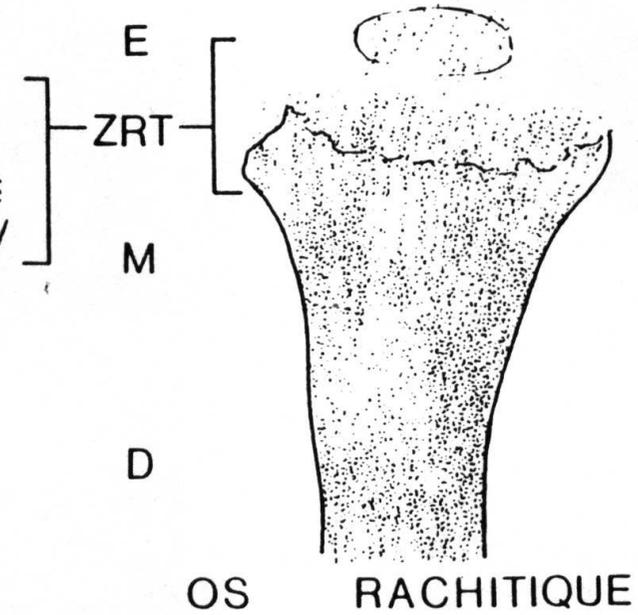
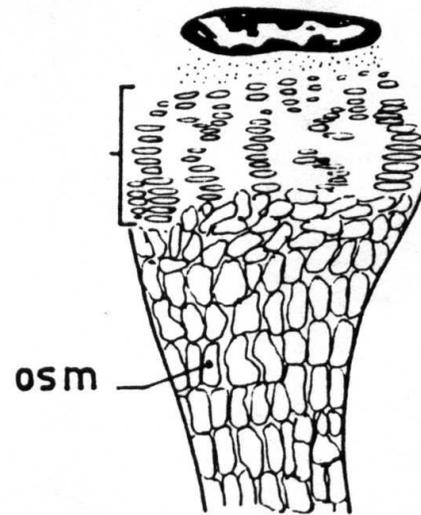
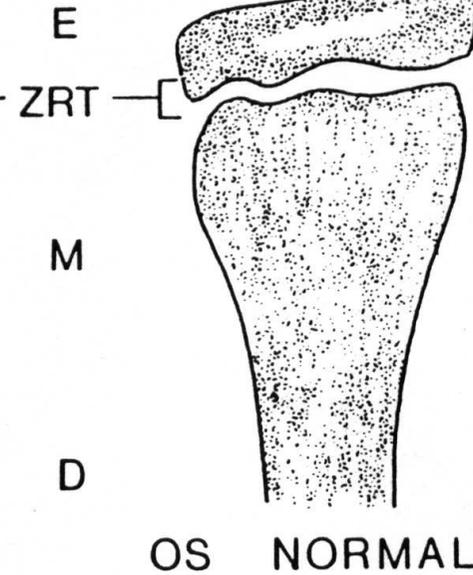
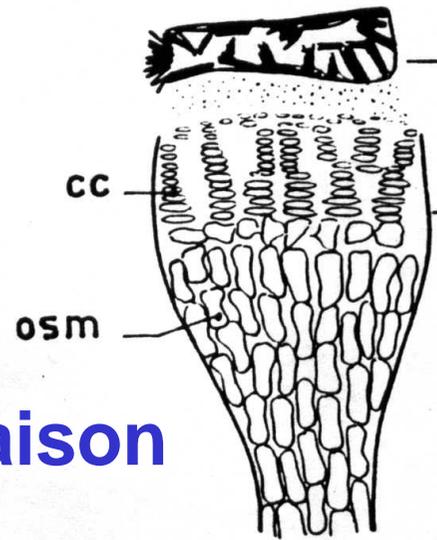
**Diabète insipide :**

impossibilité du rein de concentrer les urines

obligation de boire +++

os longs

cartilages de conjugaison



**Le quotidien :**  
**apprendre à vivre avec,**  
**adaptation**

**Ces troubles peuvent être corrigés**

- par des médicaments
- par une adaptation de l'alimentation et des boissons

# Le quotidien :

## apprendre à vivre avec, adaptation

### Difficultés

- plusieurs fois par jour  
tous les jours, toute la vie
- quantité d'eau , de médicaments parfois mal tolérée  
(surtout chez le nourrisson)
- au moment d'une maladie
- à l'adolescence...
  
- difficultés alimentaires : (nourrisson)
  - Alimentation entérale nocturne (sonde  
gastrique)
  - bouton de gastrostomie

# Les médicaments

## Compenser la fuite urinaire

Calcium, phosphore, Vitamine D activée (Un alfa)....

Bicarbonate de Sodium, chlorure de sodium...

Carnitine (Levocarnil)

## Diminuer la quantité d'urine

Diurétiques, Indocid...

## Traitement spécifique

Cystagon, Acadione...

**Alimentation normale + eau**

# Pas de contre indication dans la vie quotidienne

- De l'activité physique
- Scolarité normale ,  
adaptation spécifique si trouble sensoriel  
(visuel , auditif...)  
PAI (Projet d'accueil individualisé)  
si médicament ou régime  
AVS rarement
- Vaccins autorisés, ainsi que les médicaments habituels  
(Paracétamol, antibiotiques...)

# Adaptation et suivi au long cours

Modulation des traitements avec la croissance  
Modulation du régime

Surveillance médicale, biologique, diététique...

Apprendre ensemble ( équipe médicale et familles)  
à gérer au mieux, à parler...