

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Lithiase urinaire de l'enfant

Novembre 2021

Centre de Référence des Maladies Rénales rares

Synthèse à destination du médecin traitant

La lithiase urinaire de l'enfant est une maladie rare avec une fréquence de 1 à 2 enfants/million d'habitants et par an. A l'échelle mondiale, l'incidence a augmenté de 6 à 10% par an sur les 25 dernières années en raison des changements de conditions de vie, des habitudes alimentaires et de l'augmentation du surpoids et de l'obésité.

La présentation clinique varie suivant l'âge. L'infection urinaire révèle 60% des calculs des patients de moins de 2 ans avec une fréquence qui diminue progressivement avec l'âge. Entre 2 et 5 ans, c'est la survenue d'une hématurie macroscopique qui oriente vers le diagnostic pour 1/3 des patients. A partir de 10 ans, les signes classiques de colique néphrétique sont trouvés chez la majorité des patients. Quel que soit l'âge, 20% des calculs sont découverts de façon fortuite lors de la réalisation d'une échographie abdominale ou d'un Abdomen Sans Préparation (ASP). Les expulsions spontanées sont plus fréquentes chez les plus jeunes patients dans environ 10% des cas. La maladie lithiasique peut également être diagnostiquée au décours d'un bilan d'insuffisance rénale (chronique ou aigüe) en particulier dans les causes monogéniques (hyperoxalurie primitive notamment).

L'échographie rénale et des voies urinaires, à vessie pleine, réalisée par un opérateur entraîné, doit être privilégiée tant pour le diagnostic que pour le suivi de la pathologie lithiasique. Elle permet de visualiser les calculs, leur nombre et leur localisation mais aussi leur retentissement sur l'arbre urinaire (dilatation des voies urinaires, pyonéphrose) et les reins (suivi de la croissance). Les examens radiologiques irradiants comme le scanner même à dose réduite doivent être évités.

En cas de colique néphrétique, le médecin prendra en charge, dans un premier temps, la douleur du patient. En cas de douleur non contrôlée ou de signes de gravité, il adressera le patient à un service d'urgence pédiatrique pour réaliser une échographie rénale et discuter la prise en charge en fonction du résultat de cette dernière, en lien avec les équipes de néphrologues et urologues pédiatres.

Dans un deuxième temps, il est impératif d'adresser le patient à un néphropédiatre afin de réaliser un bilan étiologique dès la survenue de la première manifestation lithiasique pour rechercher une maladie sous-jacente. En effet 10% des lithiases de l'enfant sont secondaires à une maladie monogénique comme l'hyperoxalurie primaire ou la cystinurie. L'analyse spectrophotométrique de tout calcul doit être systématique. Une enquête familiale, la recherche de consanguinité, un bilan sanguin et urinaire complet seront réalisés.

L'ensemble de ces paramètres permet de proposer un traitement adapté à l'anomalie sous-jacente pour éviter d'une part la récurrence du calcul mais également pour préserver la fonction rénale sur le long terme ou prévenir les atteintes extrarénales potentiellement associées. Les maladies lithiasiques représentent de rares causes d'insuffisance rénale terminale de l'enfant et d'adulte avec un risque de récurrence de la maladie causale sur le greffon en absence de diagnostic établi.

Coordonnées des centres de référence, de compétence et des associations de patients

Des centres de référence

NEPHROGONES

Responsable : Dr Bertholet-Thomas

Néphrologie pédiatrique, CHU de Lyon, Hôpital Femme Mère Enfant
59, Boulevard Pinel - 69677 BRON Cedex
Tel: 04 72 11 93 38 - Fax : 04 27 85 67 68

SORARE

Responsable : Pr Chauveau
330, avenue de Grande-Bretagne - 31059 TOULOUSE Cedex 09
Tel : Enfants : 05 34 55 86 64. Responsable : Pr Stéphane Decramer
Tel : Adultes : 05 61 32 32 83 - Fax : 05 34 55 86 00
Email : decramer.s@chu-toulouse.fr
Services pédiatriques de Bordeaux : Pr Harambat 05 57 82 28 28
Montpellier : Pr Morin 04 67 33 64 28
Limoges : Pr Guignonis 05 55 05 63 58

MARHEA

Responsable : Pr Salomon
Service de Néphrologie Pédiatrique, Hôpital Necker-Enfants Malades
149, rue de Sèvres 75743 PARIS Cedex 15
Tel : 01 44 49 44 63
Email : centre.marhea@nck.aphp.fr

Des centres de compétence et autres

- Coordonnées du centre le plus proche sur le serveur www.orphanet.org
- Filière de santé maladies rénales rares : www.filiereorkid.com
- Coordonnées des associations de professionnels :
 - **APNP** : association des personnels de néphrologie pédiatrique <https://www.snephrope.d.org/>
 - **SNP** : Société de néphrologie pédiatrique : www.sfndt.org
- Maladies Rares Info Services : 0 810 63 19 20

Des associations de patients

- **AIRG -France**: Association pour l'Information et la Recherche sur les maladies rénales Génétiques : <http://www.airg-france.fr>
- **LUNNE** : Lithiases UriNaires Network : www.lunne.fr