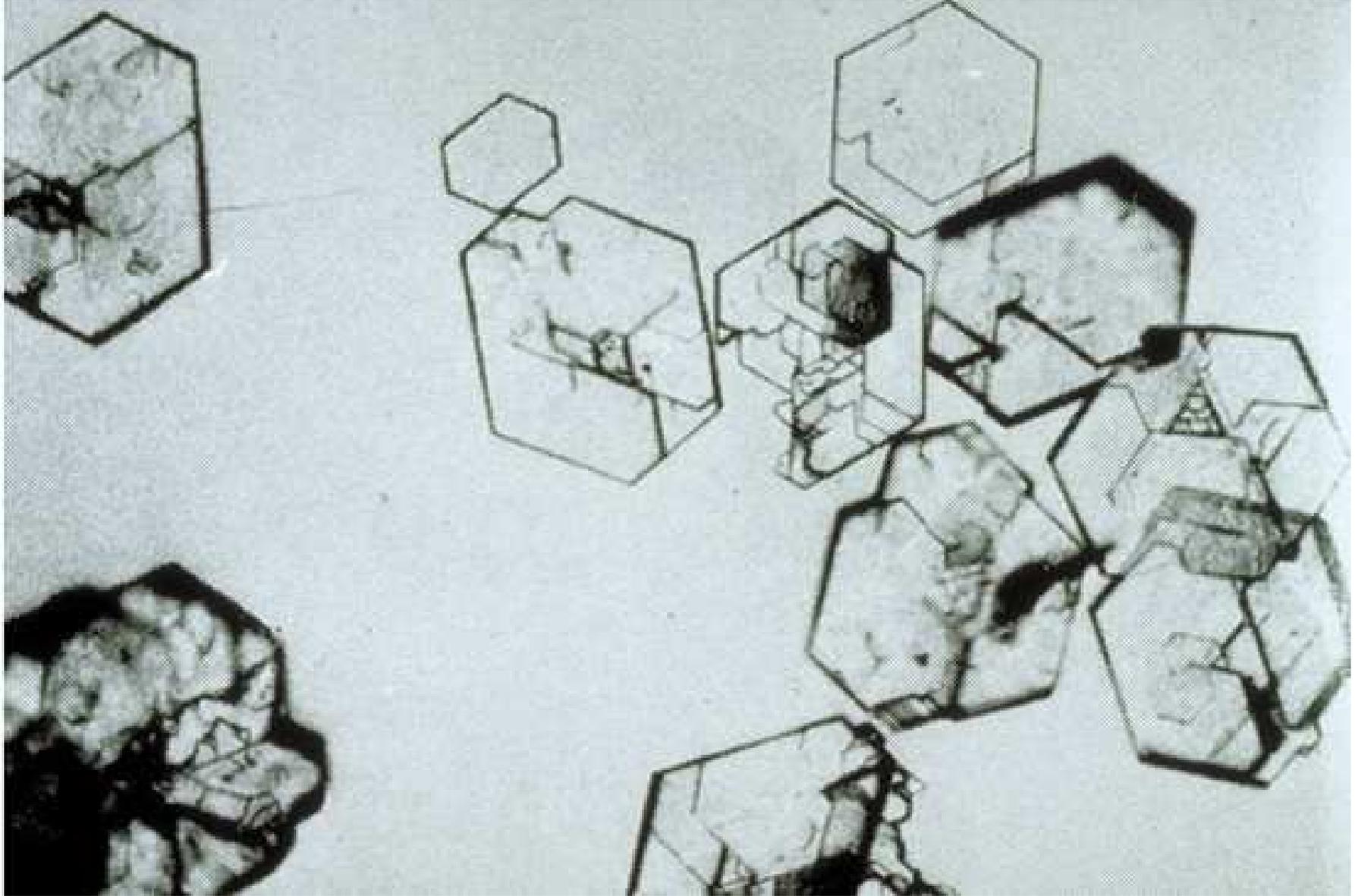
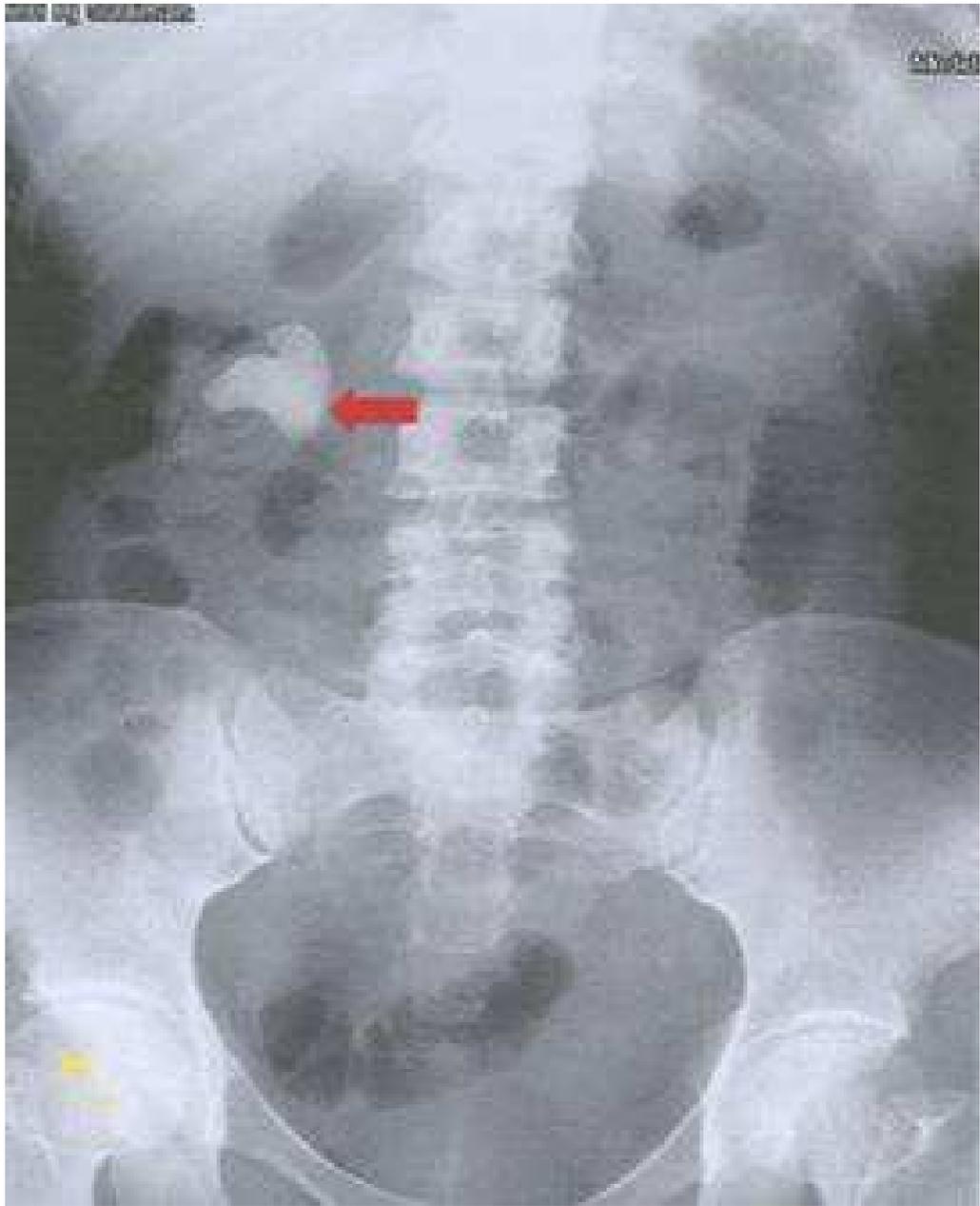


La cystinurie

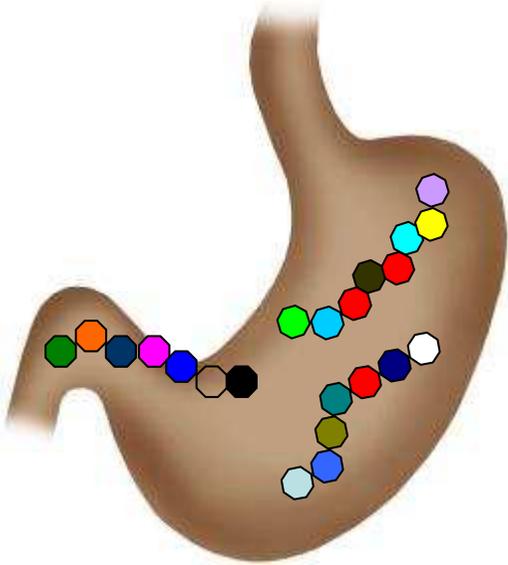
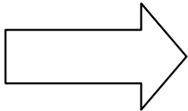




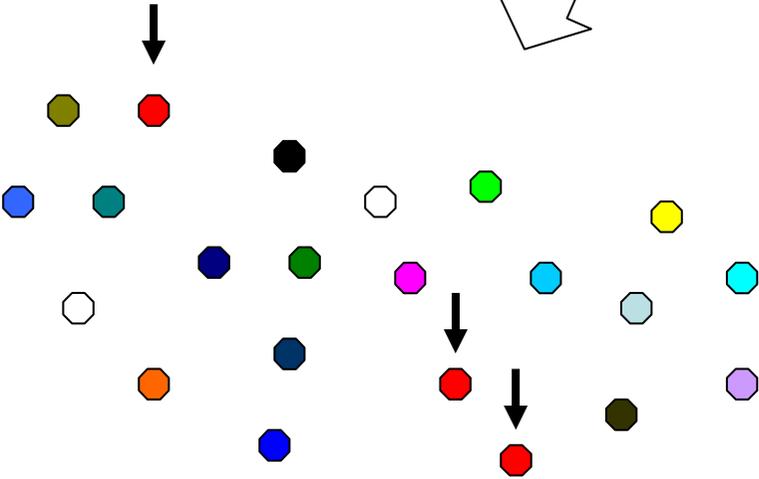


Qu'est ce que la cystine ?

Cystine = Acide Aminé

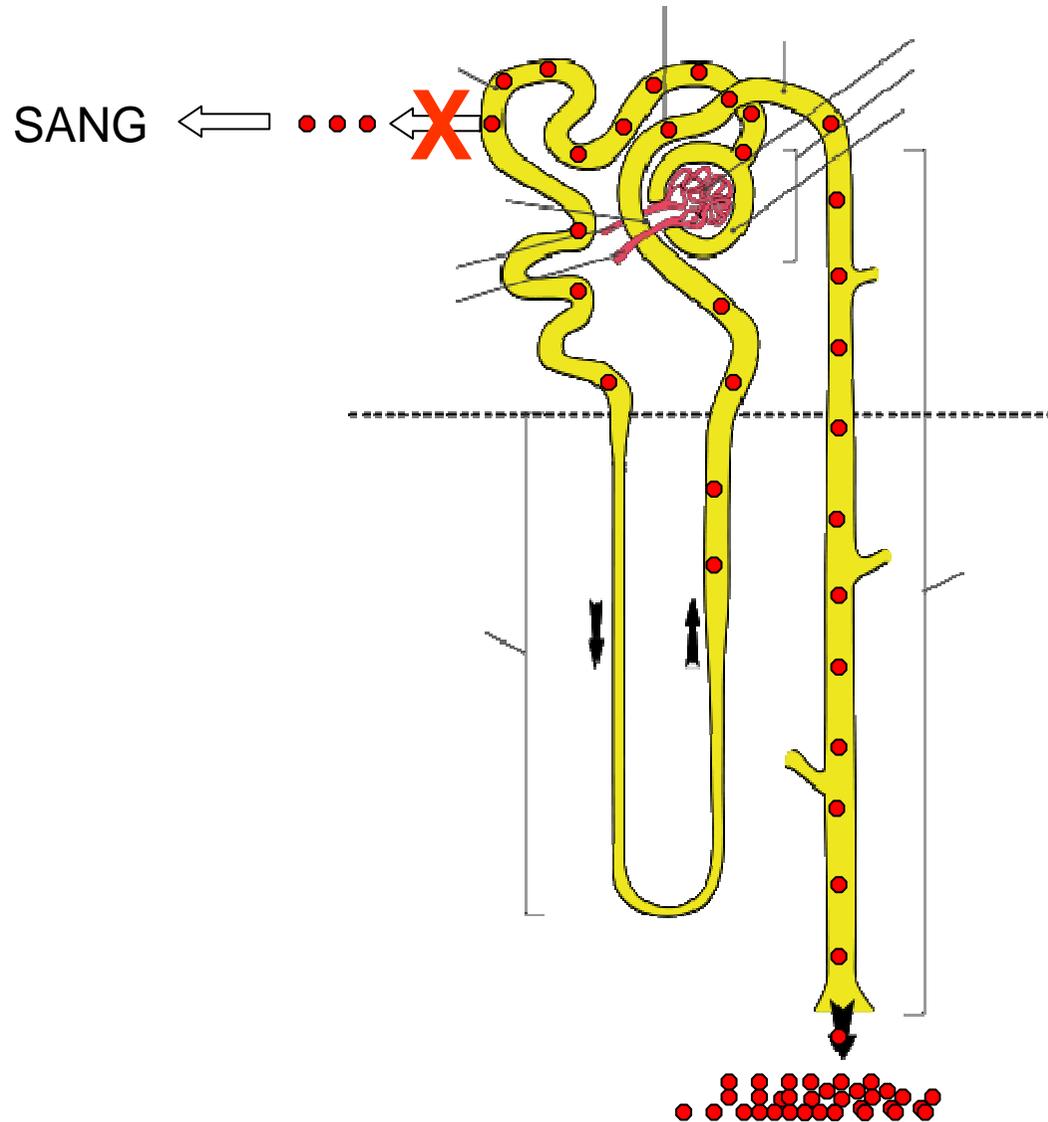


- Viandes
- Poissons
- Charcuteries
- Oeufs
- Fromage

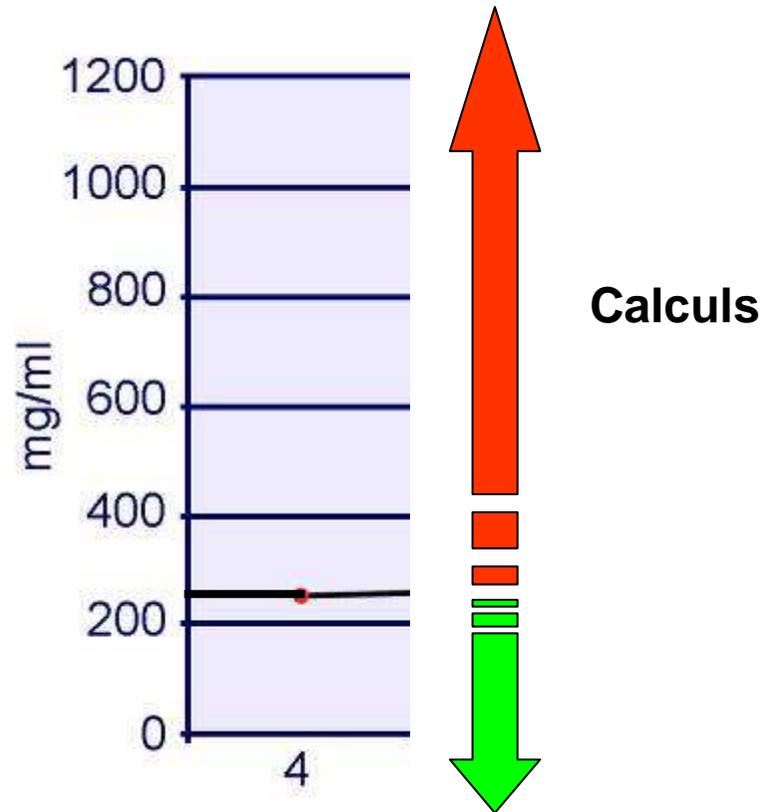


Pourquoi les calculs se
forment-ils ?

Cystine et rein



Solubilité de la cystine



Pourquoi a-t-on une cystinurie ?

Maladie génétique

- **Autosomique récessive**

- Généralement les parents ne sont pas atteints
- Un gène “malade” transmis par chacun des parents

↪ Deux gènes “malade” ⇒ calculs

⇒ Pour toute la vie

1/15000 personnes

1% des calculs (adultes)

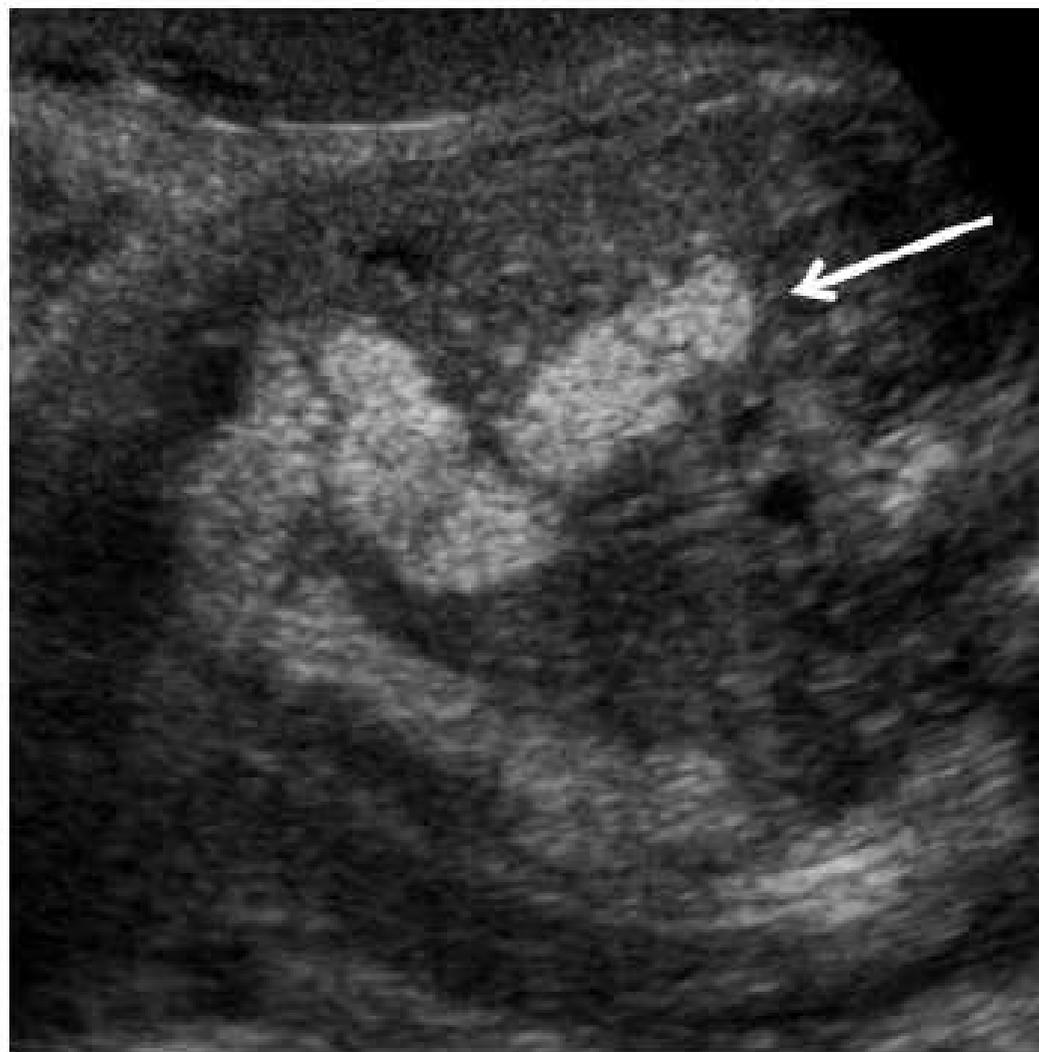
5 à 8% des calculs (enfants)

Comment faire le diagnostic

Méthodes diagnostiques

- Analyse des calculs
- Etude génétique
- Avant la naissance

Colon trop échogène



Quelles sont les complications
des calculs ?

Complications

- Colique néphrétique ⇒ Douleur
- Blocage des reins
 - Transitoire ⇒ séquelles rénales progressives
 - Définitif ⇒ Insuffisance rénale complète

Quel est le traitement des
calculs ?

(... quand ils sont présents)

Traitement des calculs

- Calculs peu sensible aux ondes de choc (lithotritie per cutanée)
- Nécessité d'interventions chirurgicales
 - Litotritie intracorporelle
 - Laser
 - Chirurgie classique

Peut-on faire en sorte que les
calculs n'apparaissent pas ?

OUI !

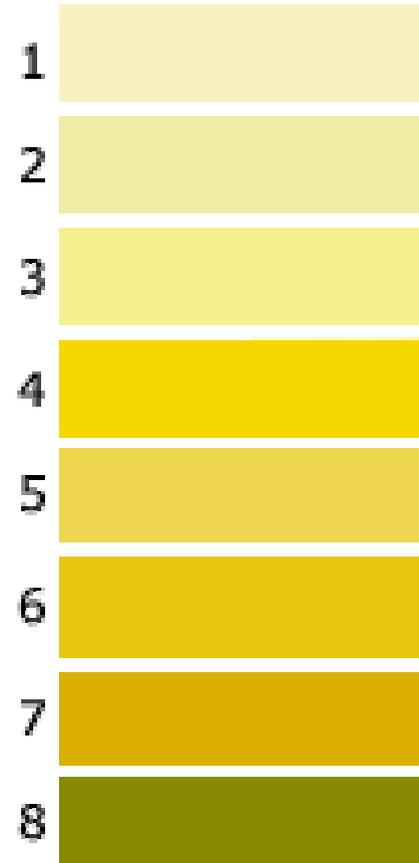
Les principes

- Diminuer la concentration de la cystine urinaire
- Manger moins de cystine (methionine)
- Augmenter le pH
- Apporter des médicaments qui solubilisent la cystine urinaire

En pratique... 1/3

1 Boire suffisamment pour avoir des urines très diluées

3L/jour chez l'adulte



En pratique ... 2/3

2 Eviter de manger trop de cystine (methionine)

Viandes

Poissons

Charcuteries

Oeufs

Fromage

En pratique ... 3/3

- Alcaliniser les urines
 - Vichy celestin
 - Bicarbonate de sodium



Mais pas trop ...

Si nécessaire

- Médicaments
 - Pour faciliter la solubilisation des cristaux
 - Captopril
 - D-Penicillamine (Trolovol)

Conclusion

- Maladie rare potentiellement sévère
 - Chirurgie
 - Insuffisance rénale

MAIS

- Un traitement préventif efficace existe

Bientôt...

Que se passe-t-il si on se soigne ?

Pas de problème de santé
Pas de douleur
Il suffit de bien boire et de faire attention à ce que l'on mange.
Parfois le docteur rajoute des médicaments.



Que se passe-t-il si on ne se soigne pas ?

Les cailloux se forment
Cela fait mal au ventre
Quand les cailloux sont nombreux, ils bloquent les reins
Quand les reins sont complètement bloqués, il faut les remplacer avec des traitements qui font souvent aller à l'hôpital (dialyse ou transplantation)



Pour plus d'informations :

Contactez votre médecin traitant muni de cette plaquette

Sites Internet :

Association pour la recherche et l'information sur la Cystinurie :

www.cystinurie.com/

Association pour l'information et la recherche sur les maladies rénales :

www.aigr-france.org/

La cystinurie ou l'histoire des grains de sable



La cystinurie, qu'est-ce que c'est ?

C'est une maladie des reins.
Elle entraîne une accumulation de "grains de sable" dans les reins.
Quand ils sont trop nombreux, ils se transforment en cailloux.
Quand ils sont gros, ces cailloux bloquent les reins.



Est-ce que ça fait mal ?

Peu de grains de sable :
Non, on n'a pas mal.

Beaucoup de grains de sable (cailloux) :

Oui on a mal.



Est-ce que ça se soigne ?

Oui ça se soigne. On peut éviter que les cailloux se forment et donc on peut éviter d'avoir mal.
On ne guérit pas, c'est une maladie qu'on garde toute la vie.



Quand est-ce qu'on est malade ?

Dès la naissance. Le médecin peut savoir après la naissance si le bébé est malade ou non avec une analyse d'urine.

Même s'il est malade, le bébé n'a pas mal tant que les cailloux ne se sont pas formés.



D'où vient la cystinurie ?

Ce n'est pas une maladie que l'on attrape.

Lorsque l'on naît : on l'a ou on ne l'a pas.

Ensuite on vit avec toute la vie.

C'est une maladie familiale.

Lorsqu'un père ou une mère a cette maladie, ses enfants risquent d'avoir la même.

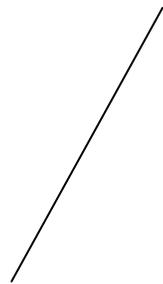
Les grands parents risquent de la transmettre aux parents et les parents aux enfants.



Acidoses tubulaires

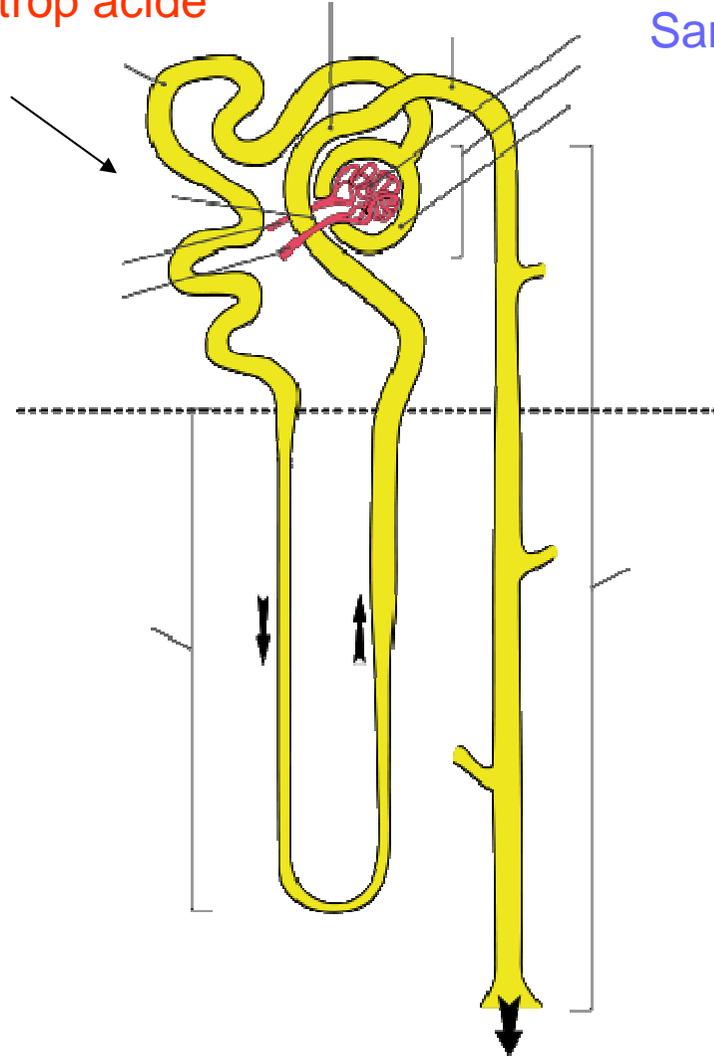
L'acidose tubulaire distale

Acide / Base

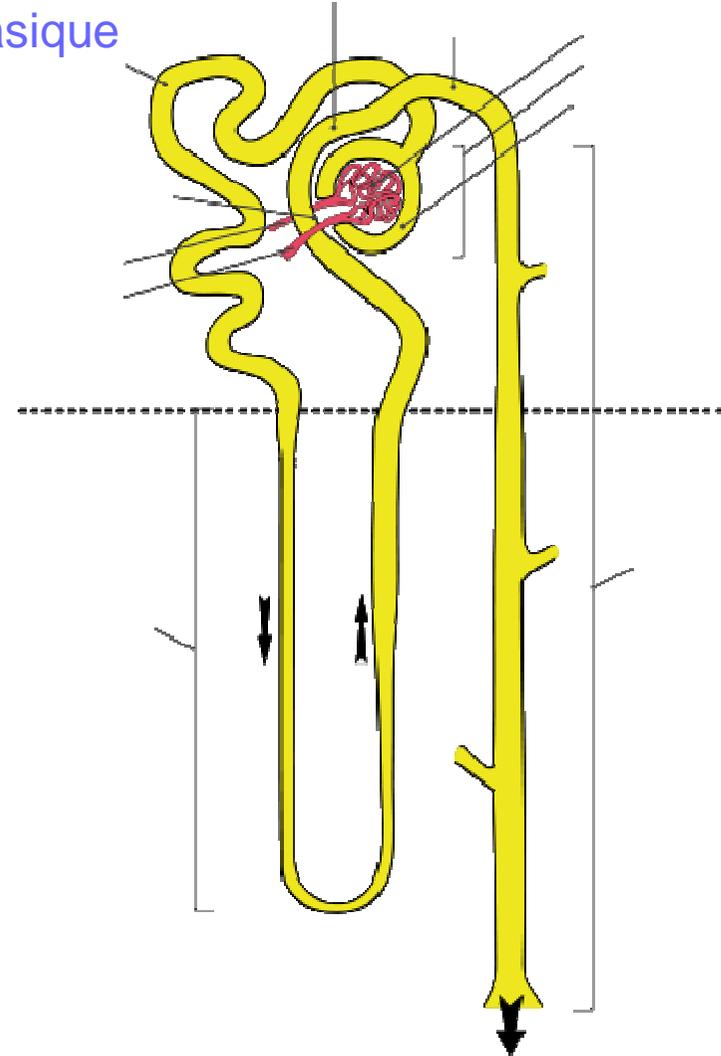


Equilibre fait par le rein

Sang trop acide



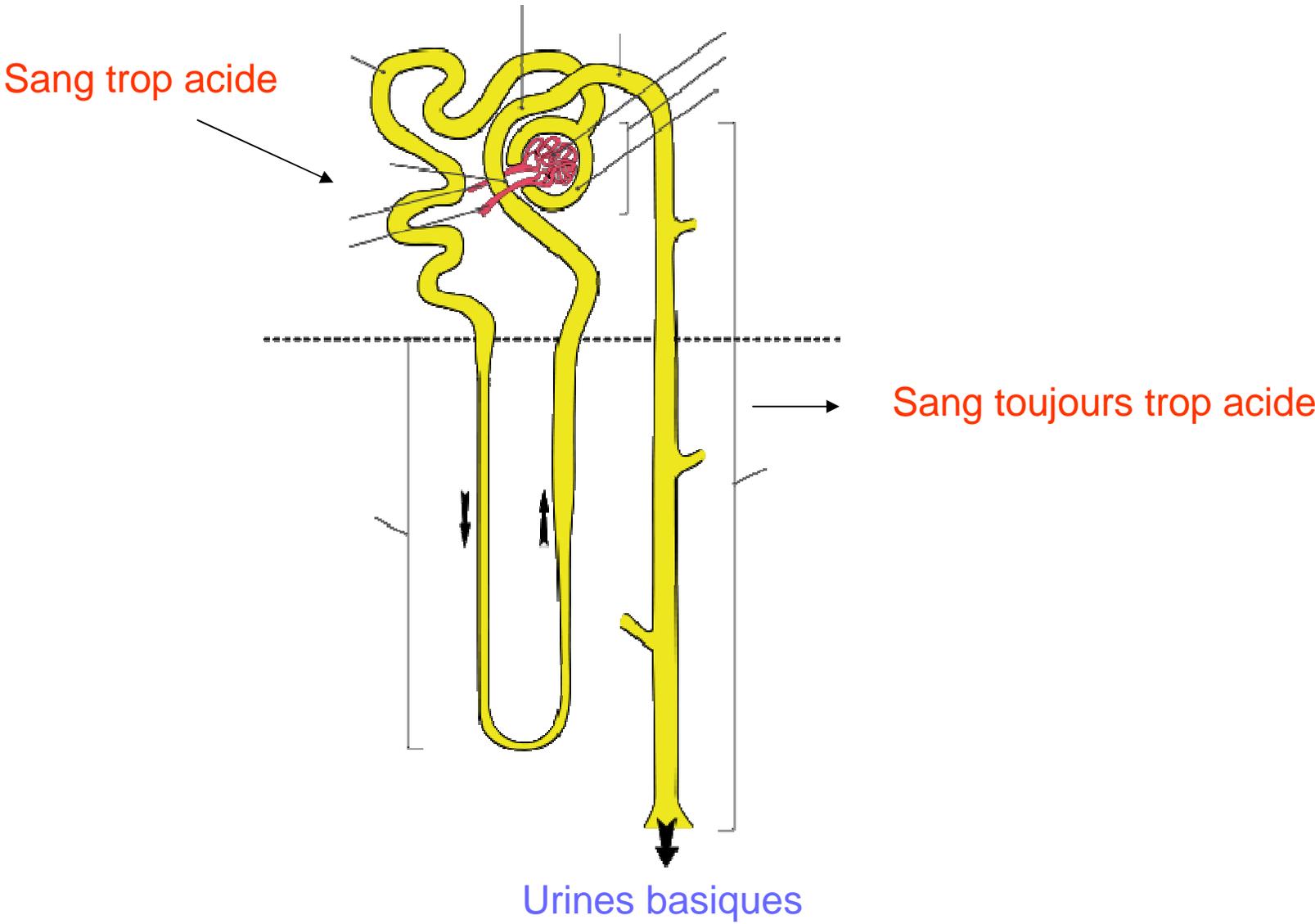
Sang trop basique



Urines acides

Urines basiques

Acidose tubulaire distale



Quelles conséquences ?

Conséquences ?

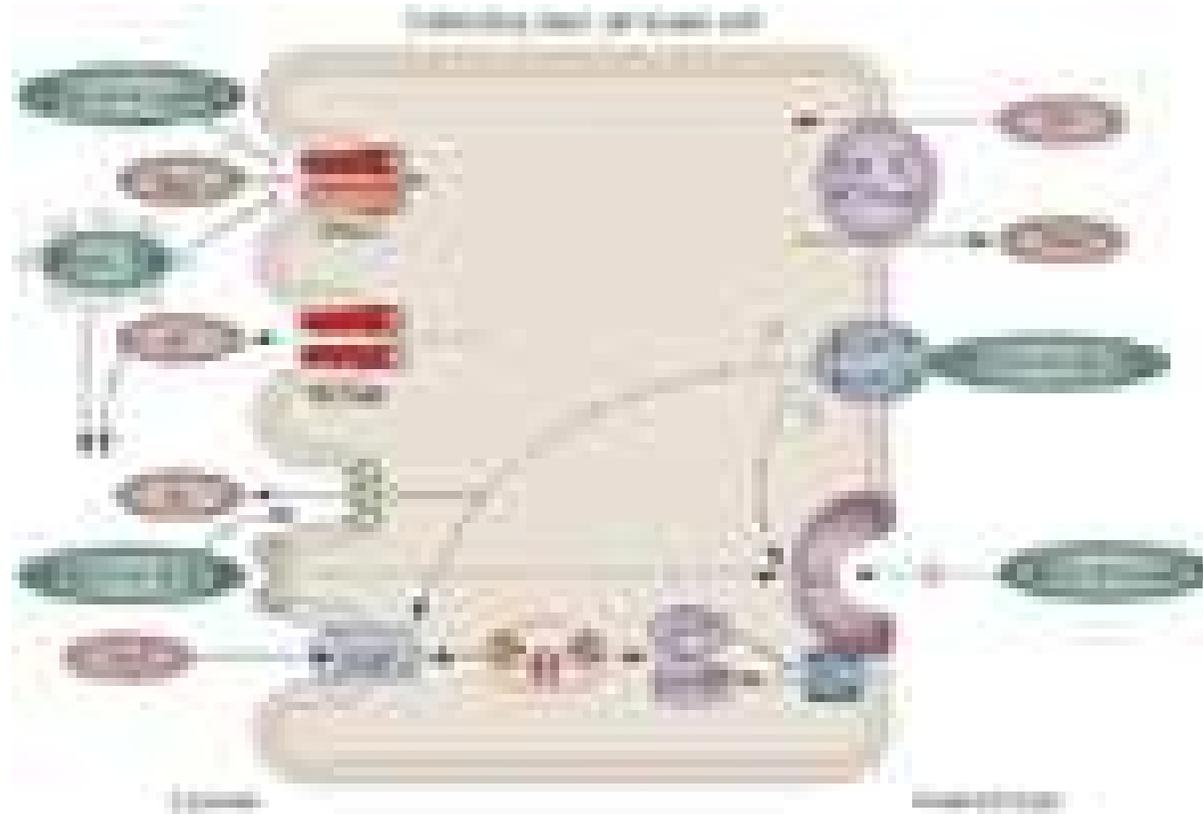
- Digestif
 - Troubles digestifs
 - Vomissements
 - Mauvaise prise des biberons
- Osseux / Musculaire
 - Mauvaise croissance
 - Déminéralisation de l'os
 - Douleurs et faiblesse musculaire
- Rénales
 - Calculs

Conséquences ?



Pourquoi a-t-on une acidose
tubulaire distale ?

Maladie génétique

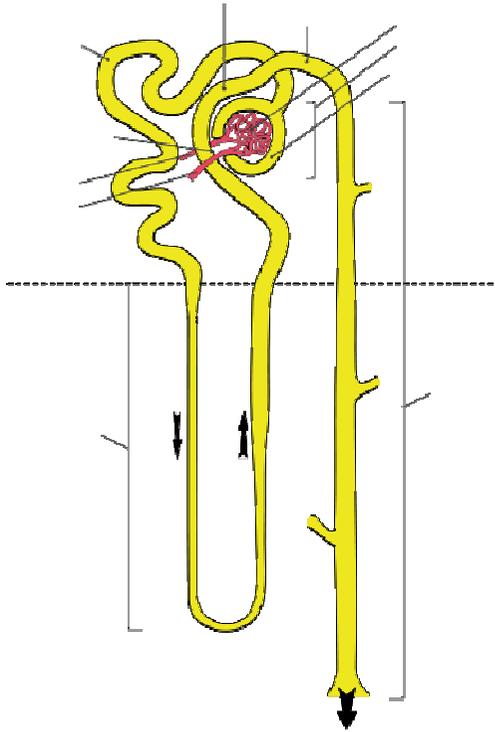


Transmission autosomique dominante ou récessive selon le gène atteint

A vie

Autres atteintes

Quels autres signes ?



Atteinte rénale



Surdit 

Traitements

Traitement

- Traitement des calculs quand nécessaire
- Appareillage pour l'audition
- Alcalinisation des urines

Traitement



Conclusion

- Maladie rare potentiellement sévère
 - Calculs
 - Croissance
 - Audition

MAIS

- Un traitement préventif efficace existe