

Lithiases d'origine génétique :

Comment les reconnaître et les diagnostiquer ?

EN CAS DE TABLEAU CLINIQUE INHABITUEL CHEZ VOTRE PATIENT, PENSEZ À RÉALISER DES INVESTIGATIONS COMPLÉMENTAIRES.



- DÉCOUVERTE À UN ÂGE JEUNE (< 30 ANS)
- CALCULS RÉCIDIVANTS ET/OU BILATÉRAUX
- CALCULS PLUS GROS QUE LA MOYENNE
- ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX DE LITHIASÉ
- NÉPHROCALCINOSE
- INSUFFISANCE RÉNALE CHRONIQUE ASSOCIÉE
- CONSANGUINITÉ DES PARENTS



**TABLEAU CLINIQUE INHABITUEL
POUR DES PATIENTS LITHIASIQUES**

NE PASSONS PAS À CÔTÉ...

Diagnostiquer les lithiases d'origine génétique

- Les lithiases urinaires sont des pathologies communes, retrouvées chez une personne sur dix dans les pays occidentaux. Elles sont caractérisées par la survenue de **calculs** au niveau du rein ou des voies urinaires, **récidivant dans 50% des cas**.¹
- Ces maladies lithiasiques peuvent être causées par de nombreux facteurs génétiques et environnementaux. Bien que **les lithiases héréditaires** soient relativement rares, représentant 2% des calculs de l'adulte et 10% des calculs de l'enfant, **elles sont souvent diagnostiquées tardivement** et **peuvent évoluer vers une insuffisance rénale chronique**.²

L'IMPORTANCE DU DIAGNOSTIC PRECOCE³

Le **diagnostic précoce** de ces maladies lithiasiques héréditaires est primordial pour :

- **prévenir la survenue** des calculs rénaux
- **éviter leurs récives**
- **éviter la destruction du parenchyme rénal** et l'évolution vers la **maladie rénale chronique**
- proposer une **prise en charge spécifique et personnalisée** à chaque patient

LES ÉTAPES DU DIAGNOSTIC

L'examen morpho-constitutionnel (EMC) du calcul avec analyse SPIR⁴

Cet examen doit **impérativement être réalisé** quelle que soit la nature du calcul. Il consiste en l'analyse des **caractéristiques morphologiques** et des **phases cristallines constitutives** du calcul. L'**examen morpho-constitutionnel** peut parfois à lui seul **permettre le diagnostic** de la maladie lithiasique génétique.⁴

Le bilan métabolique exhaustif

Idéalement guidé par les données de l'EMC, ce bilan est réalisé chez tout patient présentant un tableau clinique inhabituel, **6 semaines après la survenue d'un calcul**.⁵

L'orientation vers un spécialiste

En cas de difficulté à poser le diagnostic, il est nécessaire d'**orienter le patient vers un spécialiste** de la maladie lithiasique (néphrologue, endocrinologue, urologue spécialisé) pour permettre le **diagnostic précoce** et envisager le **conseil génétique**.³



L'EXAMEN MORPHO-CONSTITUTIONNEL PERMET PARFOIS À LUI SEUL DE POSER LE DIAGNOSTIC !



1. Daudon M. Épidémiologie actuelle de la lithiase rénale en France. *Ann Urol (Paris)*. 2005;39(6):209-31
2. Kaaroud H et al. Lithiase urinaire héréditaire : expérience d'un service de néphrologie
3. <https://www.urofrance.org/congres-et-formations/formation-initiale/referentiel-du-college/lithiase-urinaire.html>

Toutes les photos présentes sur ce visuel ont été fournies par le Dr Michel Daudon

4. <https://www.urofrance.org/base-bibliographique/pourquoi-et-comment-analyser-un-calcul-urinaire>
5. <https://www.urofrance.org/base-bibliographique/bilan-metabolique-dun-patient-lithiasique-le-role-de-lurologue>

*SPIR : SpectroPhotométrie InfraRouge

PH1-FRA-00016 - Septembre 2021 • Alnylam France SAS, et les autres entités de Alnylam, agissant en tant que responsables de traitement, traiteront de manière indépendante vos données à caractère personnel pour répondre à leurs besoins professionnels légitimes, pour remplir leurs obligations contractuelles ainsi que pour se conformer à leurs obligations légales et réglementaires (par exemple aux fins de divulgation de transparence). À cet égard, Alnylam transférera vos données personnelles à des tiers prestataires de services, agissant en tant que responsables du traitement de données pour le compte d'Alnylam, ainsi qu'à tout organisme réglementaire ou gouvernemental et à toute autorité compétente habilitée à les recevoir. Ces tiers ou destinataires seront situés à l'intérieur ou à l'extérieur de l'Espace Economique Européen. Dans ce cas, Alnylam mettra en place les garanties appropriées pour assurer la pertinence et la sécurité du traitement de vos données à caractère personnel. Vous avez le droit d'accéder, de compléter ou de rectifier les informations qui vous concernent en envoyant une demande par courrier électronique à E.Udata-privacy@alnylam.com. Vous pouvez également, sous certaines conditions, vous opposer au traitement de vos données à caractère personnel - sauf lorsque ces données sont utilisées dans le cadre des obligations d'Alnylam en matière de transparence telles que prévues à l'article L. 1453-1 du code de la santé publique -, ou demander l'effacement ou la portabilité de vos données. Pour plus d'informations sur les pratiques d'Alnylam en matière de confidentialité, veuillez lire notre politique de confidentialité figurant sur notre site Internet. <https://www.alnylam.com/alnylam-france/>