



HÔPITAL UNIVERSITAIRE
DE BRUXELLES
ACADEMISCH ZIEKENHUIS
BRUSSEL



MON ENFANT PRÉSENTE UNE TUBULOPATHIE

Guide d'informations destiné aux parents

Comprendre la maladie de votre enfant

Apprendre que son enfant présente une maladie rénale est souvent une source d'inquiétude et soulève de nombreuses questions.

Cette brochure a pour objectif de vous aider à comprendre ce qu'est une tubulopathie, comment le diagnostic est posé, quels traitements existent et pourquoi un suivi régulier est important.

Toutes les tubulopathies sont différentes. Certaines sont diagnostiquées dès les premiers jours de vie, d'autres plus tard dans l'enfance ou à l'adolescence. Leur évolution est également très variable d'un enfant à l'autre.

Votre équipe de néphrologie pédiatrique reste votre interlocuteur privilégié pour répondre à toutes vos questions.

Les reins : à quoi servent-ils ?

Les reins sont deux organes situés de part et d'autre de la colonne vertébrale.

Ils remplissent plusieurs **fonctions** essentielles :

- Filtrer le sang afin d'éliminer les déchets ;
- Fabriquer les urines ;
- Maintenir la bonne quantité d'eau dans l'organisme ;
- Réguler les sels minéraux (sodium, potassium, calcium, magnésium, phosphate...) ;
- Maintenir l'équilibre acido-basique ;
- Participer au contrôle de la pression artérielle ;
- Produire certaines hormones indispensables à la fabrication des globules rouges et à la solidité des os.

Chaque rein contient environ un million de petites unités appelées **néphrons**.

Chaque néphron est constitué :

- d'un filtre (le glomérule) ;
- d'un tubule rénal.

Après la filtration du sang, le tubule récupère l'eau et les substances utiles dont l'organisme a besoin. Sans ce mécanisme, nous perdriions chaque jour une très grande quantité d'eau et de sels minéraux.

Qu'est-ce qu'une tubulopathie ?

Les tubulopathies sont un groupe de maladies qui touchent le fonctionnement des tubules rénaux.

Lorsque les tubules fonctionnent moins bien, certaines substances normalement réabsorbées sont perdues dans les urines :

- eau ;
- sodium (sel) ;
- potassium ;
- magnésium ;
- calcium ;
- phosphate ;
- bicarbonates ;
- parfois glucose ou acides aminés.

Selon la partie du tubule atteinte, les conséquences sont différentes.

La majorité des tubulopathies de l'enfant sont **d'origine génétique**, mais certaines peuvent être acquises.

Quels symptômes peut présenter mon enfant ?

Les manifestations varient selon la maladie.

Les **symptômes** les plus fréquents sont :

- une soif importante ;
- des urines abondantes ;
- des épisodes de déshydratation ;
- une fatigue inhabituelle ;
- des crampes ou une faiblesse musculaire ;
- un retard de croissance ;
- une prise de poids insuffisante ;
- des douleurs osseuses ;
- des calculs urinaires chez certains enfants.

Certaines tubulopathies sont découvertes à l'occasion d'un bilan sanguin ou urinaire réalisé pour une autre raison.

Les principales tubulopathies de l'enfant

➤ **Le syndrome de Bartter**

Le syndrome de Bartter est une maladie génétique caractérisée par une perte importante de sel dans les urines.

Les enfants peuvent présenter :

- une soif importante ;
- des urines très abondantes ;
- des épisodes de déshydratation ;
- un retard de croissance ;
- une baisse du potassium dans le sang.

Certaines formes sont diagnostiquées avant la naissance ou dès les premiers jours de vie.

Le **traitement** repose généralement sur :

- des suppléments de sel ;
- du potassium ;
- parfois certains médicaments qui diminuent les pertes urinaires ;
- une surveillance régulière.

➤ **Le syndrome de Gitelman**

Le syndrome de Gitelman est souvent diagnostiqué chez l'enfant plus grand ou l'adolescent.

Les principaux **symptômes** sont :

- fatigue ;
- crampes musculaires ;
- faiblesse musculaire ;
- baisse du potassium ;
- baisse du magnésium.

Le **traitement** repose principalement sur une supplémentation adaptée et un suivi régulier.

➤ Le syndrome de Fanconi

Le syndrome de Fanconi correspond à une atteinte du tubule proximal.

Le rein perd alors simultanément plusieurs substances importantes :

- bicarbonates ;
- phosphate ;
- glucose ;
- acides aminés ;
- potassium.

Cette maladie peut entraîner :

- un retard de croissance ;
- un rachitisme ;
- une fragilité osseuse ;
- une déshydratation.

Le **traitement** consiste à remplacer les substances perdues et à préserver la croissance.

➤ L'acidose tubulaire rénale

Dans cette maladie, le rein élimine insuffisamment les acides produits naturellement par l'organisme.

Les principaux **symptômes** sont :

- retard de croissance ;
- fatigue ;
- vomissements ;
- douleurs osseuses ;
- parfois calculs rénaux.

Le **traitement** repose généralement sur l'administration de bicarbonates ou de citrates afin de corriger l'acidose.

➤ Le diabète insipide néphrogénique

Dans cette maladie, les reins répondent insuffisamment à une hormone appelée vasopressine.

Ils ne parviennent plus à concentrer les urines.

Les enfants présentent souvent :

- des urines très abondantes ;
- une soif permanente ;
- un risque important de déshydratation.

Une prise en charge adaptée permet de réduire les complications et d'améliorer le confort quotidien.

➤ **Les hypophosphatémies héréditaires**

Ces maladies provoquent une perte excessive de phosphate dans les urines.

Le phosphate est indispensable à la solidité des os.

Les enfants peuvent présenter :

- un retard de croissance ;
- des douleurs osseuses ;
- des jambes arquées ;
- une fragilité osseuse.

Des **traitements** spécifiques permettent aujourd'hui d'améliorer significativement la qualité de vie.

➤ **La cystinurie**

La cystinurie est une maladie génétique qui favorise la formation de calculs urinaires.

Elle résulte d'une élimination excessive de cystine dans les urines.

Le **traitement** repose sur :

- une hydratation abondante ;
- parfois une alcalinisation des urines ;
- des traitements spécifiques lorsque cela est nécessaire.

➤ **Les ciliopathies rénales**

Les ciliopathies sont des maladies génétiques liées à une anomalie des cils primaires présents à la surface des cellules.

Elles peuvent entraîner :

- une néphronophtise ;
- des kystes rénaux ;
- une diminution progressive de la fonction rénale.

Selon le type de ciliopathie, d'autres organes peuvent également être concernés :

- les yeux ;
- le foie ;
- le système nerveux ;
- le squelette.

Le suivi est souvent assuré par plusieurs spécialistes.

Comment établit-on le diagnostic ?

Le diagnostic repose sur plusieurs examens.

❖ Les analyses de sang

Elles permettent d'évaluer :

- la fonction rénale ;
- le sodium ;
- le potassium ;
- le calcium ;
- le magnésium ;
- le phosphate ;
- les bicarbonates.

❖ Les analyses d'urines

Elles recherchent notamment :

- les pertes excessives de sels minéraux ;
- la présence de glucose ;
- d'acides aminés ;
- de protéines ;
- la capacité du rein à concentrer les urines.

❖ L'échographie rénale

Elle permet d'étudier :

- la taille des reins ;
- leur structure ;
- la présence éventuelle de calculs ou de kystes.

❖ Les analyses génétiques

Aujourd'hui, de nombreuses tubulopathies peuvent être confirmées par un examen génétique.

Ces analyses permettent :

- de confirmer le diagnostic ;
- d'adapter le suivi ;
- de mieux comprendre l'évolution de la maladie ;
- d'informer la famille.

Quels examens mon enfant pourra-t-il avoir au cours du suivi ?

Selon la maladie, votre enfant pourra bénéficier de :

- prises de sang régulières ;
- analyses d'urines ;
- mesure de la pression artérielle ;
- surveillance de la taille, du poids et de la croissance ;
- échographies rénales ;
- parfois radiographies des os ;
- parfois examens des yeux ou de l'audition ;
- examens génétiques complémentaires.

Tous ces examens ne sont pas nécessaires chez tous les enfants.

Comment traite-t-on une tubulopathie ?

Le traitement dépend de la maladie.

Il peut comprendre :

- une hydratation adaptée ;
- une supplémentation en sel ;
- du potassium ;
- du magnésium ;
- du phosphate ;
- des bicarbonates ou des citrates ;
- de la vitamine D ;
- des médicaments spécifiques.

Le **traitement** est régulièrement adapté en fonction de la croissance et des résultats biologiques.

Le suivi de mon enfant

Le suivi en néphrologie pédiatrique permet de :

- surveiller la croissance ;
- contrôler les analyses biologiques ;
- vérifier le bon fonctionnement des reins ;
- adapter les traitements ;
- prévenir les complications ;
- accompagner votre enfant tout au long de son développement.

La fréquence des consultations dépend de chaque maladie.

Conseils pour la vie quotidienne

✓ **L'hydratation**

Selon la tubulopathie, votre enfant peut avoir besoin de boire davantage que les autres enfants.

Votre équipe médicale vous indiquera les quantités adaptées.

✓ **L'alimentation**

Certaines maladies nécessitent des recommandations alimentaires particulières (apports en sel, potassium, phosphate...).

Votre médecin ou votre diététicien(ne) vous conseillera si nécessaire.

✓ **L'école**

La plupart des enfants suivent une scolarité normale.

Il peut être utile d'informer les enseignants si votre enfant :

- doit boire régulièrement ;
- doit aller fréquemment aux toilettes ;
- prend un traitement pendant la journée.

✓ **Le sport**

L'activité physique est encouragée.

Une hydratation adaptée est particulièrement importante lors des activités sportives ou pendant les périodes de forte chaleur.

✓ **Les voyages**

Pensez toujours à emporter :

- les médicaments en quantité suffisante ;
- une ordonnance récente ;
- les coordonnées de votre équipe médicale si nécessaire.

Quand faut-il consulter rapidement ?

Contactez votre médecin ou votre équipe de néphrologie si votre enfant présente :

- des vomissements répétés ;
- une diarrhée importante ;
- une difficulté à boire ;
- des signes de déshydratation ;
- une fatigue inhabituelle ;
- une faiblesse musculaire importante ;
- une aggravation rapide de ses symptômes habituels.

En cas de somnolence importante, de malaise ou de déshydratation sévère, consultez rapidement un service d'urgence.

La maladie est-elle héréditaire ?

La majorité des tubulopathies de l'enfant sont d'origine génétique.

Selon la maladie, une consultation de génétique peut être proposée afin de :

- comprendre l'origine de la maladie ;
- évaluer le risque pour les frères et sœurs ;
- discuter d'un éventuel dépistage familial ;
- répondre aux questions concernant un futur projet de grossesse.

Mon enfant pourra-t-il avoir une vie normale ?

Dans la plupart des situations, **oui**.

Grâce aux progrès des traitements et du suivi spécialisé, la majorité des enfants atteints d'une tubulopathie peuvent :

- aller à l'école normalement ;
- pratiquer une activité physique adaptée ;
- avoir une vie familiale et sociale épanouie.

Le respect du **traitement**, une bonne hydratation lorsque cela est nécessaire et un suivi régulier sont les meilleurs moyens de préserver leur santé.

Questions fréquentes

Mon enfant devra-t-il prendre un traitement toute sa vie ?

Cela dépend de la maladie. Certaines tubulopathies nécessitent un traitement prolongé, parfois à vie.

Les traitements sont-ils efficaces ?

Oui. Même si la plupart des tubulopathies génétiques ne peuvent pas être guéries, les traitements permettent généralement de contrôler les symptômes, d'améliorer la croissance et de limiter les complications.

Mon enfant pourra-t-il faire du sport ?

Oui. Une activité physique est encouragée, avec quelques précautions selon la maladie et une hydratation adaptée.

Les frères et sœurs doivent-ils être testés ?

Cela dépend de la maladie. Lorsque la tubulopathie est d'origine génétique, un dépistage familial peut être proposé après discussion avec l'équipe médicale.

Existe-t-il un risque d'insuffisance rénale ?

Certaines tubulopathies n'altèrent jamais la fonction rénale. D'autres peuvent évoluer progressivement vers une insuffisance rénale chronique. Le suivi régulier permet de détecter précocement toute évolution et d'adapter la prise en charge.

En résumé

Les tubulopathies sont des maladies rares, mais les connaissances et les traitements ont beaucoup progressé ces dernières années. Grâce à un diagnostic précoce, à un suivi spécialisé et à une prise en charge adaptée, la plupart des enfants peuvent grandir, apprendre et mener une vie active dans les meilleures conditions possibles.



HÔPITAL UNIVERSITAIRE
DE BRUXELLES
ACADEMISCH ZIEKENHUIS
BRUSSEL



Service de Néphrologie pédiatrique Hôpital Universitaire de Bruxelles (H.U.B.)

Prof. K. Ismaili

Professeur- Directeur de service

Dr. B. Chiodini

Cheffe de clinique—Professeure associée

Dr. E. Hennaut

Praticienne hospitalière universitaire senior

Dr. K. Lolin

Praticienne hospitalière universitaire senior

Dr. N. Tram

Praticienne hospitalière universitaire senior

Dr. P. Guillaume-Gentil

Médecin résidente

UROLOGIE PEDIATRIQUE

Dr K. Khelif

Chef de Clinique

Numéros utiles

Consultation (HUDERF): +32 2 477 21 52

Consultation (Erasme): +32 2 555 37 86

Secrétariat de néphrologie: +32 2 477 20 56